Aus der Orthopädischen Klinik König-Ludwig-Haus Würzburg
Direktor: Prof. Dr. A. Rütt

KLINISCH-RÖNTGENOLOGISCHE UNTERSUCHUNGEN ZUR CONGENITALEN RADIO-ULNAREN SYNOSTOSE

Inaugural-Dissertation

verfaßt und der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Julius-Maximilians-Universität Würzburg
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde

vorgelegt von

Armin Heisel
aus Völklingen

Würzburg, den 3. Juni 1982

Aus der Orthopädischen Klinik König-Ludwig-Haus Würzburg
Direktor: Prof. Dr. A. Rütt

KLINISCH-RÖNTGENOLOGISCHE UNTERSUCHUNGEN ZUR CONGENITALEN RADIO-ULNAREN SYNOSTOSE

Inaugural-Dissertation

verfaßt und der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Julius-Maximilians-Universität Würzburg
zur
Erlangung der medizinischen Doktorwürde

vorgelegt von

Armin Heisel
aus Völklingen

Würzburg, den 3. Juni 1982

Referent: *Prof. Dr. med. Wolfgang Küsswetter*

Korreferent: *Prof. Dr. med. August Rütt*

Dekan: *Prof. Dr. med. Karl-August Bushe*

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Tag der mündlichen Prüfung: 26. 7. 1982

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Universität Würzburg

Meinen Eltern gewidmet

Inhaltsverzeichnis

A Einleitung
B Allgemeiner Teil
1. Allgemeine Begriffsbestimmung
2. Die Synostosen am Ellenbogengelenk und Unterarm
2.1 Unterteilung
2.2 Klassifizierung
3. Historisches; Häufigkeit der RUS
4. Entstehungsursachen
4.1 Allgemeine ontogenetische Betrachtungen
4.2 Endogene Faktoren
4.2.1 Genetische Faktoren
4.2.2 Verlauf der Arteria interossea posterior
4.2.3 Atavismus
4.2.4 Gonosomale Aneuploidie
4.3 Exogene Faktoren
4.3.1 Die Amniontheorie
4.3.2 Toxische Schädigungen
4.3.2.1 Thalidomid
4.3.2.2 Fetales Alkoholsyndrom
4.3.2.3 Andere Noxen
5. Anatomische Betrachtungen
5.1 Knochen des Ellenbogengelenkes, des Radius und der Ulna bei der RUS
5.2 Kontralaterales Ellenbogengelenk bei einseitiger RUS
5.3 Unterarmmuskeln bei RUS
5.4 Anatomie der übrigen Weichteile
6. Begleitmißbildungen der RUS
6.1 Vorbetrachtung
6.2 Kombinationsmißbildungen
6.2.1 Obere Extremität
6.2.2 Untere Extremität
6.2.3 Andere Fehlbildungen des Skelettes
6.2.4 Nichtknöcherne Mißbildungen
6.3 Syndrome

7. Die RUS als Merkmal von Chromosomenaberrationen
8. Klinische Aspekte
8.1 Biomechanische Vorbemerkungen
8.2 Klinischer Befund
8.3 Differentialdiagnose
9. Operative Korrekturmöglichkeiten
9.1 Eingriffe mit dem Ziel, aktive Umwendebewegungen herzustellen
9.1.1 Synostosendurchtrennung
9.1.2 Radiuspseudarthrose
9.1.3 Drehringimplantation
9.2 Stellungskorrekturen
9.2.1 Radiusosteotomie
9.2.2 Diaphysäre Osteotomie von Radius und Ulna
9.2.3 Schilfrohrosteotomie
9.2.4 Horizontale Osteotomie innerhalb der Fusionsmasse
C Eigene Untersuchungen
1. Untersuchungsgrundlagen und Methodik
1.1 Patientengut
1.2 Anamnestische Befragung
1.3 Klinische Untersuchung
1.4 Röntgenologische Untersuchung
1.5 Chromosomenanalyse
2. Eigene Ergebnisse
2.1 Befragungsteil
2.1.1 Allgemein
2.1.2 Gebrauch der oberen Extremität
2.2 Klinische Untersuchung
2.3 Auswertung der Röntgenaufnahmen
2.4 Chromosomenanalyse
2.5 Einzelfalldarstellungen

D Diskussion der Ergebnisse
1. Entstehungsursachen
2. Die RUS als Merkmal von Chromosomenaberrationen
3. Anatomische Betrachtungen
4. Ausmaß der Behinderung bei den Mißbildungsträgern
5. Auswirkung der Mißbildung auf das Arbeits- und Berufsleben
6. Stellungnahme zur Operationsindikation und zur Operationsmethodik
E Zusammenfassung
F Anhang: Anamnese- und Untersuchungsbogen
G Literaturverzeichnis
H Danksagung
I Lebenslauf

A Einleitung

Die Mißbildung radio-ulnare Synostose spielt im Krankengut von orthopädischen und pädiatrischen Kliniken auf Grund ihrer relativen Seltenheit im Vergleich zu anderen Extremitätenfehlbildungen, wie z.B. Hüftdysplasie oder Klumpfuß, nur eine untergeordnete Rolle. Dennoch wird sie jedem, der längere Zeit in einer solchen Klinik arbeitet, fast mit Sicherheit zumindest einmal begegnen. In der Literatur, besonders in der deutschsprachigen, findet man in den einschlägigen Handbüchern zum größten Teil nur allgemeine Bemerkungen über diese Mißbildung (30, 75, 88, 90, 102, 111, 112). Die meisten Veröffentlichungen in der Fachliteratur stellen Einzelfallbeschreibungen dar.
In dieser Arbeit werden die wichtigsten Aspekte dieser Fehlbildung aus der Literatur zusammengestellt. Nach einigen Bemerkungen über die Synostosen im allgemeinen wird das Wesen der radio-ulnaren Synostose dargestellt. Dabei gehen wir insbesondere auf die verschiedenen Entstehungstheorien, die morphologischen Besonderheiten, klinische Aspekte und die unterschiedlichen operativen Korrekturmöglichkeiten ein. Alle beschriebenen Begleitmißbildungen werden berücksichtigt. Einen besonderen Stellenwert nimmt die radio-ulnare Synostose im Zusammenhang mit gonosomalen Aneuploidien ein. Den ausführlichen Literaturbetrachtungen schließen sich eigene Untersuchungen an, die sich auf ein Patientengut von 13 Personen stützen, von denen wir 10 klinisch, röntgenologisch und durch Chromosomenanalyse untersuchen konnten. Es handelt sich um die bisher einzige Nachuntersuchung an einem größeren Patientenkollektiv, an dem in den meisten Fällen keine chirurgische Intervention durchgeführt wurde. Die Problemstellung war insbesondere dahingehend ausgerichtet, festzustellen, inwieweit die Patienten mit ihrer Mißbildung bisher im Leben zurechtgekommen sind. Insbesondere wollten wir nachprüfen, wie sich die Synostosenträger im Berufsleben entwickeln konnten.

Bei fast allen Fällen von radio-ulnarer Synostose in Verbindung mit Chromosomenaberrationen, die bisher in der Literatur beschrieben wurden, handelte es sich um Patienten, bei denen erst nach der Diagnose eines anormalen Karyotyps auf Grund eingehender klinischer und röntgenologischer Untersuchungen unter anderem auch eine radio-ulnare Synostose gefunden wurde. Wir wollten bei der Durchführung unserer Nachuntersuchungen den umgekehrten Weg beschreiten und bei allen Patienten unseres Krankenguts eine Chromosomenanalyse veranlassen. Die Untersuchungen an unserem Patientengut, das in Anbetracht der relativen Seltenheit dieser Mißbildung doch ein ziemlich großes ist, schienen uns die Möglichkeit zu geben, nähere Aussagen über die Häufigkeit chromosomaler Aberrationen bei radio-ulnarer Synostose machen zu können.

B Allgemeiner Teil

1. Allgemeine Begriffsbestimmung

Anatomisch werden die Knochenverbindungen in Synarthrosen (unbeweglich) und Diarthrosen (Gelenk) unterteilt. Bei den Synarthrosen unterscheidet man nach der Art des die Verbindung herstellenden Gewebes: Synchondrosen (Knorpelfuge), Syndesmosen (kollagene oder elastische Bindegewebsschichten) und Synostosen (Verbindung zweier Skeletteile durch Knochen). Als Beispiel für quasi "natürliche" Synostosen beim Menschen sei das Kreuzbein erwähnt. Für die angeborene knöcherne Vereinigung zweier im Normalfall durch ein Gelenk verbundener Knochen kann der Ausdruck Synostose auch verwendet werden (133). Korrekterweise unterscheidet man aber zwischen primären und sekundären Synostosen (147).
Primäre Synostose: Hierbei handelt es sich um eine mangelnde Differenzierung der primären Gelenkanlage, um eine Gelenkaplasie. Etwas, was beweglich werden sollte, ist von vorneherein unbeweglich angelegt worden. Es handelt sich also nicht um eine Verwachsung, sondern um eine ausgebliebene Trennung.

Sekundäre Synostose: Das typische Beispiel ist die Entwicklung des Kreuzbeines aus 5 Kreuzbeinwirbeln. Hierbei handelt es sich nicht um das Ausbleiben der Differenzierung, sondern um die Auflösung eines schon gebildeten komplizierten Gelenkes. Es handelt sich um einen natürlichen ontogenetischen Prozeß.
Von dem Begriff der Synostose muß noch der Begriff der Ankylose unterschieden werden. Der Ausdruck Ankylose sollte unbedingt für die nicht angeborenen, sekundären knöchernen Versteifungen vorher beweglicher Gelenke vorbehalten werden (11). Man kennt zum Beispiel Ankylosen nach chronischen Gelenkentzündungen oder nach Traumata (z.B. Brückenkallus). Durch solche Veränderungen können ähnliche Bilder entstehen, wie sie bei angeborenen Synostosen zu finden sind (60) (Abb. 1).

Im folgenden wird nur noch über die primäre Synostose, die Gelenkaplasie gesprochen. Bei dieser Synostose handelt es sich also um eine primär gestörte Differenzierung. Anstatt einer Diarthrose wird die primitive und phylogenetisch ältere Synostose gebildet. Die Gelenkaplasien betreffen niemals die phylogenetisch ältesten Gelenke, sondern in ausgesprochenem Maße nur diejenigen Gelenke, die sich phylo- und ontogenetisch erst relativ spät differenziert haben, oder die erst später einen Funktionswechsel durchgemacht haben (11). Die congenitalen Aplasien verschonen die großen proximalen Gelenke, welche die Extremitäten mit dem Stamm verbinden und betreffen nur die weiter distalwärts gelegenen Gelenke.
Bisher wurden noch nie angeborene Synostosen der Schulter- oder Hüftgelenke mitgeteilt. Von den großen Gelenken der Extremitäten wird das Ellenbogengelenk noch am relativ häufigsten befallen. Synostosen im Bereich der Fußwurzel- und Handwurzelknochen sowie Synostosen der Fingergelenke gehören nicht zu den großen Seltenheiten (133). Die Häufigkeit der einzelnen Formen von Synostosen kann man nicht aus der Zahl der Veröffentlichungen ablesen. Naturgemäß werden die verborgenen unauffälligen, nicht zu Funktionsstörungen führenden Synostosen wesentlich seltener entdeckt.

Das gilt vor allen Dingen für die tibio-fibularen Synostosen (Abb. 2), von denen bisher nur sehr wenige veröffentlicht wurden (28, 80, 87, 99, 154, 187).

2. Die Synostosen am Ellenbogengelenk und Unterarm

2.1 Unterteilung

Das Ellenbogengelenk ist der häufigste Platz von angeborenen Synostosen (102, 135). In diesem Gelenk muß man 4 verschiedene Formen von Gelenkaplasien unterscheiden (105, 184): die totale Blockbildung, die Synostosis humero-radialis, die Synostosis humero-ulnaris und die proximale radio-ulnare Synostose. Die totale Blockbildung und die humero-ulnare Synostose sind große Raritäten. Die Synostosis humero-radialis ist zwar häufiger, wurde aber bisher nur vereinzelt beobachtet (54). Bei weitem am häufigsten ist die proximale radio-ulnare Synostose. Sie gehört zu den häufigsten Synostosen überhaupt und zu den häufigsten Mißbildungen des Ellenbogengelenkes.

Am Unterarm unterscheidet man drei große Gruppen von Synostosen zwischen Radius und Ulna: die proximale, die distale und die bipolare (38).

Bisher wurden nur 2 distale (90, 94) und 5 bipolare (35, 50, 121) Synostosen beschrieben. Fast alle Synostosen zwischen Radius und Ulna sind im proximalen Bereich des Unterarmes gelegen. Da die anderen Arten von radio-ulnaren Synostosen so selten sind, versteht man unter dem Ausdruck congenitale radio-ulnare Synostose, wenn nicht besonders angegeben, eine Verbindung der beiden Knochen an ihrem proximalen Ende.

Die vorliegende Arbeit bezieht sich ausschließlich auf diesen Mißbildungstyp. Die Mißbildung wird im folgenden als RUS bezeichnet. Der Einheitlichkeit wegen sollte man auf folgende Synonyma, die nur von wenigen Autoren benutzt werden, verzichten: congenitale Pronation, Supinationsstörung (36), Aplasie des proximalen Radio-ulnargelenkes (199), angeborene Dysplasie des pronatorisch-supinatorischen Komplexes (6), Ankylose des oberen Radio-ulnargelenkes.

Lieblein (119), wie viele andere Autoren auch, spart in seiner Abhandlung über diese Mißbildung diejenigen Fehlbildungen aus,

bei denen die Verwachsung der beiden Vorderarmknochen mit groben Defektbildungen des Radius kombiniert ist. Bei diesen Fällen ist der Defekt des Radius das hervorstehendste pathologische Merkmal und der Umstand, daß evtl. vorhandene Radiusreste mit der Ulna gleichzeitig verwachsen sind, ist nur von nebensächlicher Bedeutung. Auch wir wollen nur die Fälle betrachten, bei welchen ein im Bezug auf seine Länge in etwa vollständig ausgebildeter Radius eine partielle Synostose mit der Ulna eingegangen ist. Dieser Mißbildungstyp ist bei weitem der häufigste. Auch die im Rahmen der Thalidomidembryopathie vorkommenden Synostosen zwischen Radius und Ulna gehen fast immer mit anderen, viel schwerwiegenderen Fehlbildungen einher. Die Synostose ist dort nur ein unbedeutender Bestandteil eines großen Mißbildungskomplexes, der ohne Zweifel von pathognomonischer Bedeutung, aber kaum von funktioneller Wichtigkeit ist. Auf diese zum Teil sehr bizarren Fehlbildungen soll nur am Rande eingegangen werden (Abb. 3, 4, 5).

2.2 Klassifizierung

Viele Autoren haben versucht, die RUS in unterschiedliche Mißbildungsreihen einzuordnen. Lange (110), Werthemann (198), Rettig (156), Lenz (117) u.a. bringen die RUS in direkte Beziehung zu den radialen Strahlendefekten. Demnach sollen RUS, Radiusdefekt und Daumenhypoplasie in eine Fehlbildungsstaffel gehören. Müller (138) handelt die Verschmelzungen der Unterarmknochen gesondert ab. Er stellte eine Skala von verschiedenen Graden der Verwachsung der Unterarmknochen auf: Der geringste ist die partielle proximale Verschmelzung. Den nächsten Grad stellt die bipolare Verschmelzung dar. Dann folgt der Unterarm, bei dem zwischen den beiden Knochen in der Mitte nur noch eine schmale Lücke bestehen bleibt. Der höchste Grad ist ein einziger Vorderarmknochen mit Klumphand, von dem man nach seiner Form nicht recht sagen kann, ob es sich um einen Radius oder um eine Ulna handelt. Abgesehen von der totalen Verschmelzung findet man außerdem eine gewisse Reduktion der Randstrahlen der Hand. Radius- und Daumendefekte klassifiziert der Autor gesondert ein. Andere Autoren (18, 40)

Abb. 1
erworbene Synostose

Abb. 2
cong. tibio-fibulare Synostose

Abb. 3

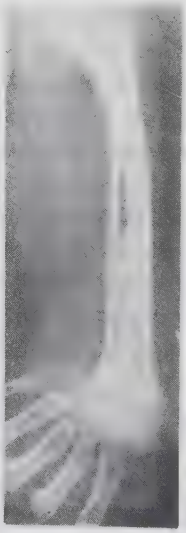


Abb. 4

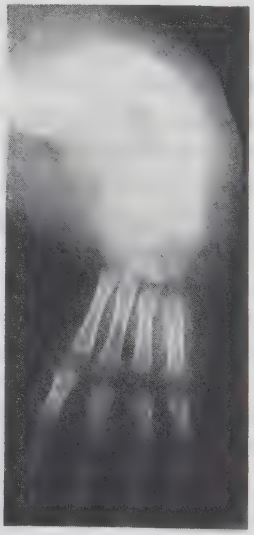


Abb. 5

Verschiedene Schweregrade von radio-ulnaren Synostosen bei Thalidomidembryopathie

zählen die RUS zur Gattung der Chondrodystrophie. Die Pariser Nomenklatur der konstitutionellen Knochenkrankheiten führt die RUS bei den Dysostosen auf (98). Gunn (82) und Almquist (5) heben die morphologischen Gemeinsamkeiten von congenitaler Radiuskopfdislokation und RUS hervor. Mit anderen Autoren (64) halten sie nahe Beziehungen der RUS zu den übrigen Ellenbogenmißbildungen für wahrscheinlich. Die Tatsache, daß bei einer RUS das Radiusköpfchen oft nach hinten abbiegt, berechtigt aber nicht dazu, die RUS als congenitale Radiuskopfluxation mit Synostose zu bezeichnen (3, 71). Dieses morphologische Merkmal gibt keinen Grund, die Synostose zu den Luxationen zu rechnen (7, 159, 170). Man sollte zwischen einer formalgenetisch primären Radiusluxation und einer sekundären Verrenkung im Radio-humeralgelenk als mechanische Folge und Begleiterscheinung einer anderen Skelettanomalie, in diesem Falle der RUS, unterscheiden. Es handelt sich um eine zugleich mit der Wachstumsstörung einhergehende, sekundäre Verlagerung des Radiusköpfchens.

3. Historisches; Häufigkeit der RUS

In der Geschichte über diese angeborene Mißbildung muß man 3 Perioden unterscheiden (31):

1. die anatomische
2. die klinische
3. die klinisch-röntgenologische.

Eduard Sandifort (1740 - 1819) aus Leyden war 1793 der erste, der diese Mißbildung beschrieb. Er sah bei Sektionen im Museum Anatomicum der dortigen Akademie 3 Fälle, von denen er exzellente Lithographien anfertigte (166). Er beschrieb sie als Ankyloses radii & ulnae. Die anatomische Periode umfaßt die Zeit bis 1890. In dieser Zeit wurden einzelne Fälle von Synostosen zufällig bei der Sektion und im anatomischen Theater bei der Mazeration von Leichen gefunden. Es wurden insgesamt 15 anatomisch untersuchte Fälle beschrieben (52). In der zweiten Periode, also vor der Röntgenzeit, wurden nur wenige Arbeiten über dieses Thema veröffentlicht. Es liegen von damals nur Untersuchungen von 7 lebenden Patienten vor. In dieser ersten Zeit wurden viele Fälle

von RUS als congenitale Radiusluxation bezeichnet und unter diesem Begriff veröffentlicht (23). Da bei der RUS bisweilen die verlagerte proximale Radiusepiphyse nicht zu tasten ist, mag es damals manchmal den Anschein gegeben haben, als ob der Radiusschaft zwischen oberem und mittlerem Drittel spitz zulaufend endigen und ein partieller Radiusdefekt vorliegen würde (7). Den in der Vorröntgenära beschriebenen Fällen von partiellem proximalem Radiusdefekt gegenüber ist deshalb Vorsicht geboten (168). Man kann davon ausgehen, daß die RUS, die früher als äußerst selten galt, häufig mit angeborenen Defektbildungen oder Radiusluxationen verwechselt wurde (86).
Mit der Entdeckung der Röntgenstrahlen nimmt die Zahl der entdeckten Fälle von RUS rapide zu. Diese Mißbildung führt nun zu zahlreichen Publikationen in der Fachliteratur. Die meisten Verfasser brachten nur eine Mitteilung über einen oder zwei Fälle als kasuistische Beiträge zur Kenntnis des Symptomenbildes. Während in der Zeit bis 1899 nur insgesamt 31 Fälle veröffentlicht wurden, kamen in der ersten Dekade dieses Jahrhunderts 40 neue Fälle hinzu. 1932 zählte Fahlstrom (52) bis dahin 185 Fälle. Mit Nilsonne (144) und Chasin (31) (beide 1932) ist die Phase der kasuistischen Bearbeitung zu Ende (37). In den letzten 20 Jahren findet man wieder zahlreichere Publikationen, die sich fast ausschließlich mit Fragen der Operationsmethodik auseinandersetzen. 1964 zählte Jeanty (93) etwa 220 Fälle. Mital (135) 1976 geht von insgesamt 260 mitgeteilten Fällen aus, Spritz (176) 1978 von über 265. Wie später noch dargestellt werden wird, wird diese Mißbildung häufig übersehen und oft nur zufällig entdeckt. Nur ein unbestimmter Anteil der Betroffenen sucht ärztlichen Rat oder gar ärztliche Behandlung. Sicherlich wurden auch nicht alle entdeckten Fälle veröffentlicht.

Das folgende zusammengestellte Zahlenmaterial soll belegen, daß die RUS weit häufiger vorkommt, als bislang angenommen wurde. Sicherlich kann man sie nicht länger als Rarität bezeichnen.

- Storck (179) berichtet von 3 Fällen, die im Zeitraum von 1919 - 1928 die orthopädische Universitätsklinik Berlin aufsuchten (insgesamt ca. 50 000 Patienten).
- Albrecht (4) fand im Krankenmaterial der orthopädischen Universitätsklinik München von 1912 - 1967 7 Fälle.
- Keel (100) sah 1967 - 1969 5 Fälle im Kinderspital St. Gallen.
- Hansen (85) fand in den Krankenblättern von 10 orthopädischen Abteilungen in Dänemark 37 Fälle von 1958 - 1968.
- Denischi (44) beobachtete in 10 Jahren (1973) 5 Fälle in seiner Klinik in Bukarest.
- Daskalalakis (39) fand bei 52 000 Rekruten, die er insgesamt untersuchte (1977), einmal eine RUS
- Finidori (61) hat in 20 Jahren (1978) 16 Patienten in einem Kinderkrankenhaus in Paris gesehen.
- Baytok (13) sah in 4 Jahren (1979) 5 Fälle in einer Universitätsklinik.
- Green (77) behandelte 15 Patienten in ca. 16 Jahren (1979) in einem Kinderkrankenhaus in Boston.

4. Entstehungsursachen

4.1 Allgemeine ontogenetische Betrachtungen

Die Ätiologie dieser Mißbildung ist bis heute trotz einer Unmenge von Erklärungsversuchen nicht schlüssig aufgedeckt worden. In den vergangenen Jahrzehnten wurden von den verschiedensten Wissenschaftlern immer neue Hypothesen über die Entstehungsursache der RUS in die Diskussion gebracht. Die meisten dieser Vermutungen und Denkmodelle konnten nicht widerlegt werden. Es ist daran zu denken, daß diese Synostosen nicht immer eine einheitliche Pathogenese haben, obwohl sie sich in klinischen und pathologisch-anatomischen Gesichtspunkten sehr gleichen (94).

Einer Aufstellung der verbreitetesten Entstehungsmodelle sei ein kurzer Abriß über die embryologische Entwicklung der beiden Unterarmknochen vorangestellt (20, 93, 102, 130, 177): Die Extremitätenknospen erscheinen zuerst zum Ende der 4. Lebenswoche als seitliche Vorsprünge von undifferenziertem Mesenchym. Zum Ende der 5. Woche haben sich die Knospen zu schaufelartigen Anhängen entwickelt. In diesem Stadium beginnt die erste Differenzierung des Gliedmaßenmesenchyms mit dem Erscheinen von ersten Knorpelzentren in den Metaphysen der großen langen Knochen. Radius, Ulna und Humerus entwickeln sich aus einer gemeinsamen vorknorpeligen Masse. In der 4. Lebenswoche berühren sich die vorknorpeligen Vorläufer von Radius und Ulna. Am Ende der 5. Woche beginnt sich der Knorpel zu bilden und zu formen, indem innerhalb des gemeinsamen mesenchymalen Blocks zwei länglich angelegte Stäbchen entstehen. Diese Stäbchen beginnen nun an ihrem distalen Ende auseinanderzuweichen, aber ihre proximalen Enden sind noch miteinander verbunden. Durch Einwachsen der Arteria interossea posterior in die Mesenchymplatte erfolgt eine Trennung in Radius und Ulna im mittleren und distalen Bereich. So entsteht ein gemeinsamer, sich gabelförmig verzweigender Vorknorpel. In diesem Stadium liegen der Vorderarm und die Handplatte flach auf dem Brustkasten. In dieser Halbpronationsstellung kreuzt die Radiusanlage den Vorläufer der Ulna. Im Laufe der 6. Woche trennt das Perichondrium, das den knorpeligen Radius und die Ulna umgibt, deren auseinanderweichende distale Enden. Es liefert aber die gemeinsame Umhüllung für deren proximale Enden, die noch eng beieinander liegen. Innerhalb dieser gemeinsamen perichondrialen Hülle trennt schließlich eine Zwischenzone von zusammengeballten Mesenchymzellen das proximale Ende des zukünftigen Radius von der entsprechenden Seite der ulnaren Anlage. Der Gelenkspalt wird durch den Untergang der mesenchymalen Zwischenzone gebildet. Dieser Vorgang findet gegen Ende des 2. oder zu Beginn des 3. Monats statt. Die Muskulatur spielt bei der Ausbildung der Gelenke im entwicklungsdynamischen Sinne eine große Rolle. Durch den Wachstumszug der Muskulatur kommt es zu einer Abscherung des Knorpelgewebes und Bildung

eines Gelenkes. Somit wird die Ontogenese der Extremitäten durch eine stete wechselseitige Beeinflussung zwischen Knorpel-, Muskel- und Gefäßwachstum bestimmt.
Was die formale Pathogenese dieser Mißbildung anbetrifft, so haben sich die meisten Autoren der folgenden Meinung angeschlossen: Man nimmt an, daß irgendein Faktor das Mesenchym der Zwischenzone von der Auflösung abhält und so die Bildung eines Gelenkspaltes verhindert. Die frühembryonale Entwicklungsstufe persistiert. Anstatt zu degenerieren, unterliegt das Mesenchym der Zwischenzone einer Verknorpelung. Der Knorpel wird in Knochen umgewandelt. Eine Synostose hat sich ausgebildet. Die embryonale Stellung des Vorderarmes in halber oder ganzer Pronationsstellung bleibt fortbestehen. So gesehen ist die RUS als ein Irrtum in der Differenzierung in der Längsrichtung aufzufassen. Man kann sie als Hemmungsmißbildung bezeichnen (7, 198). Es sei noch einmal hervorgehoben, daß wir es nicht mit der Verschmelzung zweier getrennter Knochen zu tun haben, sondern mit einem Mangel an Differenzierung. Hiernach gehört die vorliegende Mißbildung in das Gebiet der Gelenkaplasien (199). In den Fällen, in denen nur ein teilweiser Untergang der mesenchymalen Zwischenzone besteht, bildet sich die Synostose distal der Epiphyse des Radiusköpfchens oder betrifft nur einen Teil davon. Das disproportionale Wachstum zwischen Radiuskopf und proximaler Ulna bedingt eine Dislokation des Radiuskopfes nach hinten. Dadurch, daß das proximale Radiusende fixiert ist, wird durch das fortlaufende Knochenwachstum vom carpalen Ende des Knochens her folgendes bewirkt: der Radius wächst konvex bogenförmig von der Ulna weg (102).

Nun seien die wichtigsten noch heute diskutierten Theorien über die Ätiologie der RUS dargestellt. An dieser Stelle sei darauf hingewiesen, daß Eltern dazu neigen, Mißbildungen bei ihren Kindern exogenen Einflüssen anzulasten (Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft, Nabelschnurumwicklungen, geburtstraumatische Läsionen).

4.2 Endogene Faktoren

4.2.1 Genetische Faktoren

Obwohl die meisten Fälle isoliert nur einmal in einer Familie vorkommen, wurde ein familiäres Auftreten der RUS von vielen Autoren berichtet (40, 85, 106, 122, 194). Nach Spritz (176) geht die erste Mitteilung über familiäres Vorkommen der RUS auf Abbott (1) zurück. Seitdem wurden ungefähr 18 Familien mit Vererbung dieser Mißbildung gezählt (Abb. 6, 7, 8). 13 % (5 von 36) der Patienten aus der Zusammenstellung von Hansen (85) hatten eine familiäre Prädisposition. Man kann es als gesichert ansehen, daß in zumindest einem gewissen Prozentsatz der Fälle genetischen Faktoren die entscheidende Bedeutung hinsichtlich der Entstehungsursache zukommt.
Es wurden auch Fälle in der Literatur beschrieben, bei denen zum Beispiel in der 1. Generation eine grobe einzelne Mißbildung im Bereich des knöchernen Skelettes auftrat, während in der 2. Generation eine andere Mißbildung, und zwar eine typische RUS gefunden wurde (110, 195, 197).
Bei familiär gehäuftem Auftreten der RUS ist diese also genetisch fixiert und damit vererbbar. Sehr wahrscheinlich handelt es sich um einen autosomal dominanten Erbgang mit bisweilen unvollständiger Penetranz und variabler Expressivität (40, 75, 85, 102, 176). Die nicht selten beschriebenen Unregelmäßigkeiten lassen eine exakte Festlegung nicht zu. Das Überspringen von Generationen ist häufig beobachtet worden. Auch die Möglichkeit einer multifaktoriellen Vererbung mit Schwellenwerteffekt könnte man diskutieren. Davenport (40) hält es für möglich, daß 2 bis 3 dominante Gene gleichzeitig auftreten müssen. Tritt die Mißbildung im Familienverband hingegen nur einmal auf, darf man mit Vorbehalt annehmen, daß es sich um eine Phänokopie handelt, die auf das Individuum beschränkt bleibt. Man könnte dies als eine Mißbildung bei normaler genetischer Nucleinsäurestruktur durch fehlerhafte Programmentwicklung interpretieren (107). Neumutationen kann man nicht ausschließen. Bei manchen Patienten ist die RUS mit anderen Mißbildungen kombiniert. Auch findet man bei der Betrachtung der Familienmitglieder der mit einer RUS behafteten Patienten bisweilen andere knöcherne Mißbildungen:

z.B. Stummelfinger (197), Klumpfinger bei 3 Schwestern und 4 Brüdern (24), Radiusdefekt bei einem Bruder (96) u.v.a. So ist es möglich, daß die phänotypische Auswirkung der Mutation nicht nur auf das eine Gelenk beschränkt ist. Hier scheint sich das mutierte Gen (bzw. die mutierten Gene) bei den verschiedenen Mitgliedern einer Sippe phänotypisch unterschiedlich auszuwirken (11). Davenport (40) beschrieb Stammbäumen von 13 Familien aus New York mit einer RUS. 9 dieser Familien waren jüdischer Abstammung, die aus Osteuropa einwanderten. Der Autor vermutet, daß die größere Häufigkeit von Ehen unter Blutsverwandten in dieser Volksgemeinschaft eine große Bedeutung spiele. Auch Kelikian (102) ist der Meinung, daß die RUS häufiger bei Juden vorkomme, insbesondere bei solchen aus osteuropäischen Ländern. Spritz (176), der den ersten Stammbaum einer familiären RUS in der schwarzen Bevölkerung veröffentlichte, ist hingegen der Meinung, daß die meisten familiären Fälle in den westeuropäischen Ländern gefunden wurden.

Es gibt Familien, in denen nur Doppelseitigkeit und solche, in denen nur Einseitigkeit des Leidens beobachtet wurde. Weiterhin ist einseitige Synostosierung in der einen und bilaterale Ausbildung in der darauffolgenden Generation möglich. Auch Schwankungen in der anderen Richtung wurden beobachtet. Bei der Weitervererbung einseitiger RUS besteht keine Determination einer bestimmten Körperseite. Gemäß den Untersuchungen von 10 Autoren (194) findet man, daß bei 46 betroffenen Patienten mit stammbaummäßig vererbter RUS 39 an Doppelseitigkeit litten, d.h. bei vererbter RUS steht der doppelseitige Befall im Vordergrund. Betrachtet man hingegen die Angaben über Patienten, die an einer RUS litten, ohne daß eine familiäre Belastung bestand, so ergibt sich folgendes: Bei 29 Autoren (194) (55 beschriebene Fälle) tritt die RUS einseitig 28 mal, eine Doppelseitigkeit 27 mal auf. Bei der nicht vererbten RUS ist das doppelseitige Auftreten nicht vorherrschend. Die prozentualen Angaben über das Befallensein der beiden Geschlechter schwanken in weiten Grenzen je nach Autor. Nach Spritz (176) sind die meisten

Betroffenen bei den familiären Synostosen männlichen Geschlechtes. Anscheinend wird die Anomalie beim Manne leichter manifest (40). Man kann davon ausgehen, daß insgesamt etwa 60 % der veröffentlichten Fälle von RUS beim Manne gefunden wurden (79, 122). In der gleichen Familie variiert das Ausmaß der knöchernen Vereinigung von Mitglied zu Mitglied. Auch das Verhältnis von Freien zu Befallenen wechselt in den einzelnen Familien.

Folgende Beobachtungen können den teilweise unvollkommenen Erbgang beim familiären Auftreten der RUS etwas verständlicher machen:
Fried (64) beschreibt einen Jungen, an dessen rechtem Ellenbogengelenk eine typische RUS bestand. Auf der linken Seite bestand eine erhebliche Dysplasie des proximalen Radio-ulnargelenkes ohne Synostosierung. Beim Vater und einer Großmutter bestand eine einseitige Einschränkung der Umwendebewegungen des Unterarmes. Das betroffene Ellenbogengelenk beim Vater zeigte auf dem Röntgenbild keinen pathologischen Befund. Bei der Großmutter war das Radiusköpfchen deformiert. Bei beiden Patienten bestand also keine Synostosierung.

Hohmann (89) berichtet von einem Patienten mit beidseitiger RUS, dessen Bruder am linken Unterarm ebenfalls eine Einschränkung der Supination zeigte. Röntgenologisch fand man bei diesem eine Deformierung des proximalen Radio-ulnargelenkes ohne Synostose. Der Vater der beiden Jungen konnte beide Unterarme nicht ganz durchstrecken. Auf dem Röntgenbild fand man keine Veränderungen. Der Autor spricht von einer anlagemäßigen Wachstumsstörung.

Chasin (31) berichtet von einem Patienten, der links eine typische RUS hatte, auf der rechten Seite waren die Umwendebewegungen auch aufgehoben, ohne daß röntgenologisch eine Synostose nachgewiesen wurde. Der Autor sprach von einer fibrösen Adhäsion oder fibrösen Ankylose. Tomesku (188) berichtet von ähnlichen Fällen. Er spricht von einer oberflächlichen fibrösen Synostose. Andere Autoren (40, 61) machten ähnliche Erfahrungen.

Thompson (185) berichtet von einem Vater, einem Sohn und einer Tante väterlicherseits, die erhebliche Einschränkungen unterschiedlichen Ausmaßes der Unterarmdrehbewegungen hatten. Es zeigte sich bei keinem der Probanden eine Synostosierung zwischen Radius und Ulna. Lediglich kleinere Unregelmäßigkeiten der Umrisse von proximalem Radius und Ulna waren zu erkennen. Der Autor vermutet, daß die beiden Knochen durch Bindegewebe beieinander gehalten wurden. Der Erbgang ist als autosomal dominant mit variablem Expressionsgrad interpretiert worden.

Rothmann (163) beschreibt eineiige Zwillinge, die beide die Unterarme nicht in Supinationsstellung bringen konnten. Röntgenuntersuchungen ergaben keine Abnormalität der Knochenstrukturen. Der Autor interpretierte diese Abnormalität, die funktionell einer RUS glich als congenitale feste fibröse Verbindung zwischen Radius und Ulna. Rothmann (163) vermutete, daß die RUS und die von ihm beschriebene abnormale feste fibröse Verbindung den gleichen Ursprung hätten: eine fehlerhafte unvollständige Trennung der knorpeligen Anlagen der Unterarmknochen in Längsrichtung.

Es gibt also häufig Patienten, die eine einseitige RUS haben und bei denen das contralaterale proximale Radio-ulnargelenk dysplastisch ist, ohne daß dort eine Synostose besteht. Andererseits wurden auch Patienten mit einer RUS beschrieben, in deren Familien Verwandte vorkommen, die, ohne Synostosenträger zu sein, zum Teil starke Einschränkungen der Umwendebewegungen des Unterarmes haben. Diese sind zum Teil durch eine Dysplasie des entsprechenden Gelenkes oder durch nicht näher feststellbare Veränderungen des interossären Bindegewebes bedingt. Diese Beobachtungen lassen sich wie folgt interpretieren: Die RUS könnte man als höchsten Grad an Expressivität eines mutierten Gens auffassen, das die Entwicklung des proximalen Radio-ulnargelenkes reguliert. Je nach Expressivität des veränderten Gens kommt die Mißbildung in verschiedenem Ausmaß zum tragen. Der niedrigste Grad wäre dann eine Fehlbildung des interossären Bindegewebes, quasi eine bindegewebige Synostose. Ein nächst höherer Grad

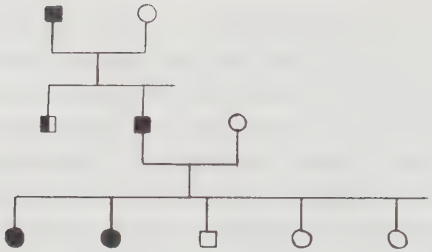
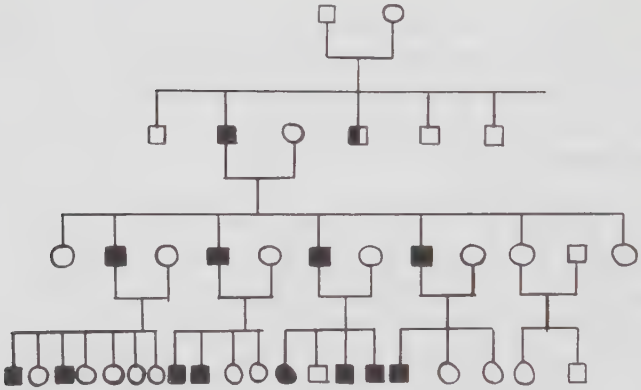


Abb. 6
familiäre RUS
Fall von Kreglinger (106)

Abb. 7
familiäre RUS
Fall von Davenport (40)



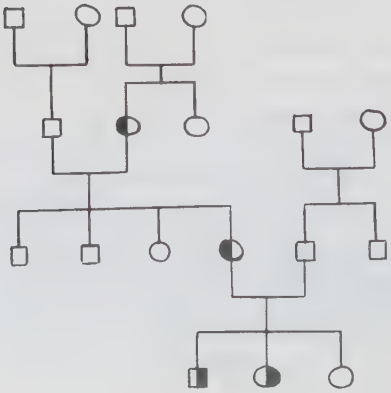


Abb. 8
familiäre RUS
Fall von Walter (194)

wäre eine Dysplasie der knöchernen Strukturen. Als höchsten Grad könnte man die verschiedenen Ausmaße der RUS bezeichnen.

Zusammenfassend könnte man sagen, daß die Veranlagung zu einer Synostose in manchen Fällen vererbt wird. Der Erbgang ist autosomal dominant, häufig mit unvollständiger Penetranz. Die Expressivität wechselt in verschiedenen Graden.

4.2.2 Verlauf der Arteria interossea posterior

Jeanty (93) stellte die Hypothese auf, daß ein Fehlverlauf der Arteria interossea posterior die Entstehung der Mißbildung erklären könnte. Wenn diese Arterie die Mesenchymplatte umläuft, anstatt sie zu durchwachsen, könnte durch die dadurch fehlende Induktion die vollständige Trennung der knorpeligen Vorstufen der beiden Unterarmknochen verhindert werden. Das gleiche könnte auch bewirkt werden, wenn die Arterie die Mesenchymplatte zuweit distal durchwächst. Fischer (62) führte bei einem Jungen mit einer RUS eine Arteriographie der A. brachialis durch, konnte aber keinen Fehlverlauf der A. interossea posterior feststellen. Chasin (31) berichtet in seinen Sektionsbefunden von keinerlei Variationen der Gefäßverläufe.

4.2.3 Atavismus

Manche Autoren (18, 40) vertreten die Ansicht, daß es sich bei der RUS um einen Atavismus handelt. Hierunter versteht man einen Rückschlag in der phylogenetischen Entwicklungsreihe auf die Stufe der niederen Vertebraten. Geht man phylogenetisch zu den niederen Vertebraten zurück, so findet man, daß bei den Vögeln eine Trennung der beiden Knochen nicht erfolgt, die proximale RUS also normal ist. Bei manchen Säugetieren, wie z.B. bei Pferd und Kamel, ist auch eine mehr oder minder ausgesprochene Verschmelzung von Radius und Ulna vorhanden. Ein triftiger Gegengrund, daß es sich bei dieser Mißbildung um einen atavistischen Prozeß handelt, ist die Tatsache, daß nur die Knochen, nicht aber die Muskulatur und andere Weichteile zurückgebildet sind (9, 137).

4.2.4 Gonosomale Aneuploidie

In der Literatur wurden einige Patienten mit einem oder mehreren überzähligen Geschlechtschromosomen beschrieben, die unter anderem Träger einer RUS waren. Es liegt die Vermutung nahe, daß bei diesen Patienten der Chromosomenaberration eine pathogenetische Bedeutung beigemessen werden kann. Die RUS im Zusammenhang mit Chromosomenaberrationen wird in Kapitel 7 abgehandelt.

4.3 Exogene Faktoren

4.3.1 Die Amniontheorie

Diese Theorie wurde von vielen Autoren im ersten Viertel dieses Jahrhunderts vertreten (9, 10, 21, 49, 106). Man vermutete, daß die angeborene Fehlbildung durch den Druck des Uterus und der Eihäute oder durch amniotische Stränge, sogenannte Simonart-Bänder verursacht würde. Man weiß, daß Verwachsungen des Amnions mit der Haut des Feten, die zu Strängen oder Fäden auseinandergezogen werden, amputationsähnliche Stumpfbildungen an den Extremitäten infolge Durchtrennung (Schnürfurchen, intrauterine Selbstamputation) oder Verklebungen (Syndaktylien) verursachen können. Ganz begrenzte Druckwirkung des Amnions könnte nun an bestimmten abgegrenzten Bereichen des Skeletts Entwicklungsstörungen verursachen, wie z.B. eine RUS. Blumenthal (21) und andere Autoren behaupten, daß gerade das Ellenbogengelenk besonders einem gewissen äußeren Druck ausgesetzt sei. Sie sind der Ansicht, daß intrauterin rein mechanisch die Wachstumsrichtung der Unterarmknochen verändert würde und die Verschmelzung der beiden Knochen erst ein Folgezustand sei. Gegen die exogene Entstehung spricht besonders, daß selbst bei engem Hohlraum des Uterus und anormaler Lage der Frucht die Ellenbogengelenke sich nicht in so exponierter Lage befinden, daß sie stärkeren Druckwirkungen zugänglich wären (119). Dagegen sprechen auch die vielen Fälle von Symmetrie, das relativ uniforme Aussehen der RUS und das erbliche Vorkommen der Deformität (171). Auch wurden in bisher keinem der Fälle die typischen amniotischen Schnürfurchen gefunden (38). Weiterhin wäre es auch nicht verständlich, warum eine intrauterine Druckwirkung

nur zu einer Synostose am Unterarm führen sollte, ohne die darüberliegenden Weichteile zu schädigen. Dagegen spricht auch das teilweise Vorkommen von anderen Mißbildungen bei derselben Person an ganz anderer Stelle (102). In weiter vorgerückter Embryonalzeit aber dürfte ein so starker Druck der Uteruswand schwerere Schädigungen hervorrufen als lediglich die Verschmelzung von Ulna und Radius in so begrenztem Umfange (7).

4.3.2 Toxische Schädigungen

4.3.2.1 Thalidomid

Die RUS wird von vielen Autoren neben anderen schwerwiegenderen Fehlbildungen als fakultativer Bestandteil einer Thalidomidembryopathie beschrieben. Thalidomid ist eindeutig als Teratogen erkannt worden. Man findet sowohl die typische proximale RUS, als auch sehr bizarre Formen von radio-ulnaren Verschmelzungen. So wurden distale Verschmelzungen, bipolare Verschmelzungen und weiter zunehmende Fusionen bis hin zu einem einzigen Vorderarmknochen beschrieben. In den letztgenannten Fällen, die interessanterweise auch sporadisch vor der Thalidomidära aufgetreten sind, spricht man besser von Verschmelzungen als von einer RUS (138), (Abb. 3, 4, 5).

Mc Credie (130) fand bei 50 Kindern mit nachgewiesener Thalidomidembryopathie in 61 % der Fälle eine radio-ulnare Verbindung und in 39 % eine Fusion zwischen Tibia und Fibula. Armmißbildungen waren am häufigsten, wenn Thalidomid zwischen dem 28. und dem 34. Tag des embryonalen Lebens eingenommen wurde (5. Woche). So muß der embryologische Irrtum schon vor dem ersten Erscheinen von Knorpel, das heißt vor dem Ende der 5. Schwangerschaftswoche stattgefunden haben. Man kann annehmen, daß der knorpelige Vorläufer der Unterarmknochen primär falsch angelegt wurde. Die beiden Unterarmknochen entwickelten sich aus einem einzigen knorpeligen Zentrum, sodaß sich keine getrennten Knochen ausbilden konnten (130).

Blauth (19) schreibt, daß das Gros seiner 89 Patienten mit Klumphänden zu den Geburtsjahrgängen 1961/62 gehörte und die

meisten Mütter während der Schwangerschaft Contergan eingenommen haben wollen. In 17 Fällen konnte er Synostosen zwischen Radius und Ulna finden. Die meisten lagen im proximalen Unterarmsechstel. An einem Unterarm beobachtete er Verschmelzungen an zwei verschiedenen Stellen zwischen Speiche und Elle. Einmal fand er eine komplette radio-ulnare Synostose, also einen einknöchigen Unterarm.

Auch Petersen (150) beobachtete bei Thalidomidgeschädigten, daß häufig ein zum Teil hypoplastischer Radius mit der Ulna synostotisch verbunden war.

Schöllner (169) fand bei 160 röntgenologisch untersuchten Klumphänden (70 % Thalidomidgeschädigte) 34 mal radio-ulnare Verbindungen (21 %). Er fand verschiedene Typen: proximale, distale, bipolare und totale Verschmelzungen in ganzer Länge. Der Autor vertritt ebenfalls die Meinung, daß ulnares und radiales Blastem zum Zeitpunkt der Schädigung noch nicht getrennt waren.
Es bestehen tierexperimentelle Untersuchungen (158), bei denen sich durch chemische Nekrosen mit Contergantropfen unter anderen Mißbildungen auch eine klassische RUS ausgebildet hat.

4.3.2.2 Fetales Alkoholsyndrom

Mouchet und Leleu (137) erwähnen in ihrer Arbeit, daß bei den Eltern von Synostosenträgern manchmal Alkoholismus festgestellt wurde. Ein Patient von Davenport (40) ist ein Kind von Alkoholikern. Spiegel et al. (175) haben in ihrer Arbeit die orthopädischen Aspekte des fetalen Alkohol-Syndroms zusammengestellt. 4 von 8 Kindern, bei deren Müttern in der Schwangerschaft sicher ein Äthanolabusus vorlag, hatten eine bilaterale radio-ulnare Synostose. Weiterhin fanden sich bei 7 dieser Kinder verkürzte Finger, bei 4 eine Kamptodactylie der Finger und Klinodactylie der Zehen. Bei allen 8 Betroffenen fanden sich hypoplastische Zehennägel. Die Autoren können das Syndrom durch nichts anderes als durch die teratogenetische Wirkung des mütterlichen Alkoholabusus während der

Schwangerschaft erklären.

4.3.2.3 Andere Noxen

Kleinebrecht et al. (104) konnten bei Mäusen mit 5 - Fluoro - 2 - deoxycytidin neben anderen Fehlbildungen auch Synostosen der beiden Vorderarmknochen induzieren.

5. Anatomische Betrachtungen

Fast alle anatomisch-morphologischen Betrachtungen über die RUS in der Literatur stützen sich nur auf die Auswertung von Röntgenaufnahmen. Lediglich Chasin (31) teilte wertvolle direkte anatomische Studien mit, die er bei einer Sektion machen konnte. Nur wenige Autoren machten Angaben über das genaue Bild, besonders das der Weichteile, das sich ihnen bei der Gelegenheit von operativen Eingriffen darbot.

5.1 Knochen des Ellenbogengelenkes, des Radius und der Ulna

Diese Mißbildung beschränkt sich keineswegs auf eine bloße knöcherne Vereinigung der beiden Unterarmknochen. Radius, Ulna und das Ellenbogengelenk zeigen außerdem unterschiedliche Fehlbildungen. Obwohl das Ausmaß der Synostose und das der sie begleitenden Deformitäten von Fall zu Fall verschieden ist, findet man dennoch viele morphologische Gemeinsamkeiten.

Die Synostose liegt regelmässig im oberen Viertel des Unterarmskelettes. Ihr Umfang wechselt von Fall zu Fall in weiten Grenzen von der kleinen Knochenbrücke bis hin zu einer ausgedehnten Verknöcherung des Spatium interosseum (37, 38). Die Ausdehnung der Synostose erstreckt sich variierend in verschiedener Höhe zwischen zwei Grenzpunkten: oberer Rand des proximalen Radiusendes bis hin zum unteren Rand der Tuberositas radii (62). Es gibt Fälle, bei denen das caput radii mit collum und tuberositas radii gemeinsam in die Synostose einbezogen sind. Häufig bildet sich die Synostose erst distal des Radiusköpfchens, sodaß der obere Teil des Radius frei bleibt. Dieser Typ wird von manchen Autoren (31, 88) als

Synostosis radio-ulnaris medialis bezeichnet. Andererseits sind Fälle beschrieben worden, bei denen die Synostose ausschließlich das Radiusköpfchen betrifft (126). Eine Verknöcherung des Spatium interosseum tritt manchmal sekundär hinzu (38, 100, 103, 196). Wenn der Verknöcherungsprozeß auf die Membrana interossea übergreift, schreitet die Synostosierung nach distal fort (37). Da die Unterarmknochen bei einer RUS fast ausschließlich in einer Pronationsstellung fixiert sind, findet man also die Lage der Synostose an der Überkreuzungsstelle von Ulna und Radius (11, 37, 62, 103). Viele Autoren geben den Bereich der Tuberositas radii als die ungefähre Mitte der Synostose an (38, 100, 196).

Dort, wo sich die knöcherne Vereinigung befindet, kann man röntgenologisch häufig die Umrisse der beiden Knochen nur noch als verschwommen begrenzte, dunkele Streifen unterscheiden (103). Streckenweise können die normalen Kompaktakonturen gänzlich fehlen, sodaß man die Knochenumrisse in der Synostose nur noch andeutungsweise erkennen kann (171). Häufig nimmt die Deutlichkeit der Knochenkonturen mit dem Alter ab. Im Bereich der Synostose vereinigen sich das dorsale Kortikalisband des Radius und das ventrale der Ulna in unterschiedlicher Ausdehnung. Proximal und distal von der Vereinigungsstelle sind die beiden Knochen meistens wieder als selbständige Einheit voneinander abzugrenzen. An der Vereinigungsstelle sieht man eine gemeinsame Spongiosazeichnung mit inniger Durchflechtung der Bälkchenzüge (38, 100, 103, 171, 194, 198, 203). Wilkie (200) nimmt an, daß die beiden Knochen an dieser Stelle eine gemeinsame Markhöhle haben. Das Ausmaß dieser Vereinigungsstelle schwankt meistens zwischen einem und vier Zentimetern. Die Autoren machen diesbezüglich sehr unterschiedliche Angaben. Bisweilen wird der proximale Bereich des Spatium interosseum in das Gebiet der Verknöcherung mit einbezogen. Die Knochenstruktur von Radius und Ulna kann dort in Form eines gotischen Spitzbogens scheinbar ineinander übergehen. Manche Autoren sprechen dann von einer Ossificatio arciforme (100, 103, 171). Selten findet man im Erwachsenenalter ein Fortschreiten der Synostose, häufiger sieht man

lediglich eine langsam zunehmende Verknöcherung der Membrana interossea (38).

In manchen Fällen kann man auf Röntgenaufnahmen einen deutlichen Zwischenraum zwischen den proximalen Enden von Radius und Ulna bis mehrere Jahre nach der Geburt unterscheiden. Mit der Zeit verschwindet diese Lücke und eine vollkommene knöcherne Brücke wird ausgebildet. Es gibt also einige Beschreibungen, bei denen die knöcherne Verbindung zwischen Radius und Ulna erst einige Jahre nach der Geburt ganz ausgebildet war. Man darf davon ausgehen, daß die Koalition der beiden Knochen in diesen Fällen bei der Geburt fibröser oder knorpeliger Natur war. So besteht zunächst ein scheinbarer Gelenkspalt, welcher histologisch jedoch gar nicht angelegt ist. Erst sekundär wird der Knorpel in Knochen umgewandelt und auf diese Weise wird die Synostose vollständig (9, 102, 133). Oft sieht man jedoch auf Aufnahmen, die in den ersten Lebenstagen oder -wochen gemacht wurden, schon eine innige knöcherne Vereinigung (93, 96, 115). Bei einigen Fällen sieht man gelegentlich einen radiologisch manifesten hellen Raum im Zentrum der Knochenbrücke, der zeitlebens bestehen bleibt. Man kann diese Form als Folge eines unvollständigen Untergangs des interzonalen Mesenchyms auffassen (102).

In dem größten Teil der Fälle ist bei der RUS der Radius fehlgestaltet. Die Deformität ist am stärksten am proximalen Radiusende ausgeprägt. Häufig ist das obere Radiusende so verbildet, daß man nicht berechtigt ist, von einem Radiusköpfchen oder einem Radiushals zu sprechen (119). Bei manchen Aufnahmen scheint sich der proximale Radius direkt in die Ulna einzupflanzen, sodaß mehrere Autoren gar ein völliges Fehlen des caput radii annehmen (31, 40, 102, 135, 200). Finidori (61) sieht darin aber einen Fehler der radiologischen Interpretation. Bei Röntgenaufnahmen in zwei Ebenen läßt sich bei genauer Betrachtung immer ein verbildetes proximales Radiusende erkennen, das einem Radiuskopf gleichkommt. In jedem Fall kann man zumindestens andeutungsweise im proximalen Verschmelzungsbereich noch zwischen Radius und Ulna unter-

scheiden.

Das caput radii ist wechselnd stark deformiert. Häufig ist es klein und atrophisch und nimmt die Gestalt eines Trommelstockes an (38, 136). Häufig ist das proximale Radiusende nach hinten disloziert und bisweilen berührt es mit seiner Vorderfläche die hintere Fläche des epicondylus lateralis humeri (31, 61, 103, 196). Das verlagerte Radiusende schiebt sich also an seinem Gelenk mit dem Humerus vorbei (184, 199). Die meisten Autoren erklären die Luxation des oberen Radiusende als Folge der Verschmelzung mit der Ulna (37, 102). Durch disproportionales Wachstum zwischen Radius und proximaler Ulna kommt es zu einer Luxation des Radiuskopfes nach hinten (135). Auf ap.-Aufnahmen sieht man in diesen Fällen gegenüber dem capitulum humeri kein Radiusköpfchen. Das proximale Radiusende ist nach medialwärts zur Ulna hin abgebogen (10). Beide Knochen scheinen sich unterhalb der trochlea humeri zu befinden (188). So ist auch die häufige axiale Deviation des Unterarmes im Valgussinne zu verstehen (38, 146). Der Radius ist proximal häufig etwas verlängert. Seine proximale Grenze kann bis zu 2 cm höher liegen als auf der gesunden Seite (31). In diesen Fällen erreicht der Radius etwa die Höhe der Mitte der incisura trochlearis ulnae (106, 119). Chasin (31) fand bei einer Sektion kein collum radii, keine circumferentia articularis, weder eine fovea capitis radii, noch eine tuberositas radii. Bei den selteneren Fällen, bei denen das Radiusköpfchen an normaler Stelle steht oder etwas nach vorne disloziert ist, finden sich an ihm kaum Deformitäten.

Die Radiusdiaphyse ist in den meisten Fällen stark verdickt. Die physiologische Radiuskrümmung ist bei der RUS, insbesondere bei den Fällen mit dysplastischem Radiusköpfchen, sehr stark ausgeprägt. Keel (100) beschreibt die Krümmung als säbelartig. Besonders in seinem oberen Drittel beschreibt der Radius einen konvexen Bogen zur Ulna hin, anstatt gerade zum capitulum humeri aufzusteigen (16, 137). Dieser dorsal-konkave Verlauf der Radiusdiaphyse (64) ist nach

Blumenthal (21) die Ursache einer relativen Armverkürzung. In manchen Fällen kann die Krümmung der Radiusdiaphyse mit der Zeit noch zunehmen (38). Manchmal macht die Ulna eine leichte Krümmung in entgegengesetzter Richtung, sodaß die beiden Unterarmknochen bogenförmig auseinanderweichen (171). Bedingt durch die starke Krümmung des Radius ist das distale Ulnaende oft zum Handrücken hin subluxiert und vorgeschoben (10, 61, 88).

Die Diaphyse der Ulna ist verdünnt, manchmal regelrecht grazil (31, 61, 62, 199). Meistens verläuft die Ulna geradlinig. Häufig zeigt dieser Knochen Deformitäten an seinem proximalen Ende. Die incisura trochlearis ist häufig so sehr abgeflacht, daß der typische halbmondförmige Verlauf verlorengeht (174) und ein richtiger Ellenhaken fehlt (100, 171). Manchmal ist der Processus coronoideus dysplastisch (40). Auf ap.-Aufnahmen des Ellenbogengelenkes sieht man die Ulna häufig medianwärts im Sinne einer Subluxation stehen (188). Chasin (31) fand bei einer Sektion weder eine tuberositas ulnae, noch die incisura radialis, noch die crista m. supinatoris. Also existierte gar kein radio-ulnares Drehgelenk (89, 199).

Auch das distale Humerusende ist bei der RUS häufig dysplastisch.Besonders bei einer Dislokation des Radiusköpfchens ist das capitulum humeri unterentwickelt und zeigt nicht mehr seine kugelsegmentähnliche Form, sondern eine flache Oberfläche (21, 23, 31, 106, 141). Auch Fälle von einem hyperplastischen capitulum humeri wurden mitgeteilt (9). Die trochlea humeri kann unterentwickelt sein (9). Die fossa olecrani kann schmal und sehr flach sein (100).

Auf Grund bestimmter morphologischer Eigenheiten wurden in der Literatur immer wieder verschiedene Typen von RUS unterschieden. Die Einteilungen sind teilweise recht willkürlich und haben für klinische oder auch genetische Betrachtungen keinerlei Bedeutung. Nach Biro (17) und Lange (112) ist die Funktionsstörung unabhängig vom Synostosentyp. Hansen (85)

gibt bei den verschiedenen Typen unterschiedliche Beeinträchtigungen an. Die Tatsache, daß bei bilateraler RUS auf einer Seite ein anderer Typ als auf der anderen Seite gefunden werden kann, läßt den Schluß zu, daß es sich lediglich um verschiedene Ausmaße ein und derselben Mißbildung handelt (85). Ebenso findet man bei den familiären Fällen auch unterschiedliche Typen in einer Sippe.

Wir folgen bei der Einteilung der RUS in 2 Typen dem Prinzip, das in der deutschsprachigen Literatur vorherrscht (9, 100, 103, 119, 143, 155, 171, 194, 199). Wir unterteilen die RUS in 2 Untergruppen, je nach dem Grad der Ausdifferenzierung des proximalen Radiusendes. Diese Einteilung soll lediglich verdeutlichen, daß die RUS nicht eine uniforme Mißbildung ist, sondern in ihren Einzelheiten stark variiert. Zwischen den beiden Typen kann man keine scharfe Trennung ziehen, sondern es gibt fließende Übergänge. Bei Kindern, bei denen das Knochenwachstum noch nicht abgeschlossen ist, fällt die Einteilung besonders schwer.

Typ I (reine Form, Abb. 9):
Das proximale Radiusende ist fast normal gestaltet. Das Radiusköpfchen liegt an normaler Stelle und tritt in Beziehung zum capitulum humeri. Lediglich eine leichte Dislokation nach vorne kann vorkommen. Das Ellenbogengelenk ist nicht deformiert. Die Deformität beschränkt sich nur auf eine meistens gering ausgeprägte Verwachsung zwischen Radius und Ulna. Die Diaphysen der beiden Knochen sind kaum verändert.

Typ II (komplexe Form, Abb. 10, 11, 12):
Das proximale Radiusende ist mangelhaft differenziert. Ein regelrechtes Radiusköpfchen ist nicht ausgebildet. Das verbildete Radiusende steht in keiner Beziehung zum Humerus. Es ist verlängert und steht immer in Luxationsstellung, meistens nach dorsal, seltener nach ventral. Der Radius ist stark konvex ausgebogen. Das Ausmaß der Synostose ist größer als beim Typ I. Das Ellenbogengelenk ist durch Veränderungen des distalen Humerus sowie der Ulna selbst beteiligt.

Röntgenbildskizzen der beiden Typen der RUS

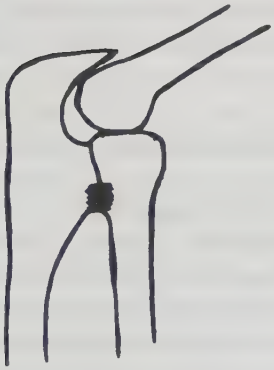


Abb. 9 Typ I
- seitlich -

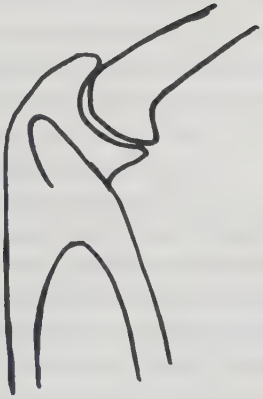


Abb. 10 Typ II
Luxation des Radiusköpfchens
nach dorsal - seitlich -

Abb. 11 Typ II
Luxation des Radiusköpfchens
nach dorsal - ap -

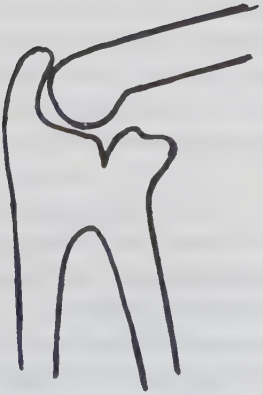


Abb. 12 Typ II
Luxation des Radiusköpfchens
nach ventral - seitlich -

Synostosen, die dem Typ I ähneln, sind in viel geringerer Zahl beschrieben worden, als solche, die man dem Typ II zuordnen könnte. Finidori (61) fand bei 23 Aufnahmen, daß 4 mal das Radiusköpfchen an normaler Stelle stand (Typ I). 4 mal war das proximale Radiusende nach vorne und 15 mal nach hinten disloziert (Typ II).

5.2 Kontralaterales Ellenbogengelenk bei einseitiger RUS

Etwa 60 % der veröffentlichten Fälle von RUS betreffen beide Ellenbogengelenke (135, 194, 196). Man kann aber davon ausgehen, daß die beidseitigen Fälle eher entdeckt werden. Bei einseitigen Fällen findet man keine Bevorzugung einer Seite (194). Aber die strikte einseitige Beeinträchtigung der Umwendebewegungen bei unilateraler RUS ist nicht immer die Regel. Eine aufmerksame Untersuchung läßt manchmal auf der anscheinend gesunden Seite eine mehr oder minder weniger ausgeprägte Begrenzung der Umwendebewegung des Unterarmes erkennen. Häufig findet man auf der anderen Seite eine Dysplasie des Radiusköpfchens (36, 40, 61, 64). In anderen Fällen findet man normale knöcherne Strukturen, aber dennoch erhebliche Einschränkungen der Umwendebewegungen (21, 31, 188). In diesen Fällen kann man annehmen, daß es sich um eine fibröse Adhäsion, also um eine bindegewebige Verwachsung, handelt. Tomesku (188) sprach von einer oberflächlichen fibrösen Synostose. Diese fibröse Verbindung könnte durch ein kurzes, dickes, interossäres Band dargestellt werden (181). Auch eine knorpelige Vereinigung, die in späteren Jahren noch verknöchern kann, kann vermutet werden (s. Kap. 4.2.1).

5.3 Unterarmmuskeln bei RUS

Unser Wissen über den genaueren makroskopischen Zustand der Weichteile geht auf Sektionen (31) und intraoperative Beobachtungen zurück.
Chasin (31) fand, daß sich die Muskelfasern des M. brachialis mit denen des M. bizeps brachii 2 Querfinger oberhalb der Ellenbeuge vereinigten und einen gemeinschaftlichen Muskel bildeten. Mit einer gemeinsamen Sehne waren die beiden

Muskeln an der Verwachsungsstelle der Unterarmknochen befestigt. Der größte Teil der Insertionsstelle lag am Radius. Der M. pronator teres bestand nur aus dem caput humerale. Das caput ulnare bestand nur aus Bündeln von Bindegewebsfasern. Der M. pronator quadratus war verdünnt und verkürzt sowie von zahlreichen Bindegewebsplättchen durchsetzt. Der M. supinator war nicht vorhanden, an seiner Stelle fand sich lediglich eine Bindegewebsplatte. Andere Autoren fanden bei Operationen ebenso atrophierte Supinatoren und Pronatoren (42, 61). Dawson (42) fand außerdem einen schwach entwickelten M. brachioradialis. Man kann davon ausgehen, daß die Rotatorenmuskulatur bei der Geburt noch normal ausgebildet ist und dann einer Inaktivitätsatrophie anheimfällt (102, 137, 184). So werden die Pronatoren verkürzt, kontrakt und atrophisch, während der M. supinator atrophisch wird, sich aber nicht verkürzt (38, 62).

5.4 Anatomie der übrigen Weichteile

Chasin (31) fand bei seiner Sektion ein nur sehr schwach ausgeprägtes Ligamentum collaterale radiale. Das Ligamentum anulare radii fehlte vollständig. Schilling (167) fand intraoperativ, daß das Ligamentum anulare radii nur andeutungsweise vorhanden war. Eine eigentliche Gelenkkapsel kann fehlen. Am distalen Radio-ulnargelenk kann es zu einer festen fibrösen Verwachsung kommen (159). Sehr häufig ist die Membrana interossea verdickt, straff, kontrakt oder geschrumpft (10, 17, 61, 89, 97, 135, 200). Auch kann sie verknöchert sein (40). Die Fascia antebrachii kann verkürzt sein und einen anormalen Faserverlauf haben (165).

Das Gefäß- und Nervensystem zeigt nach Chasin (31) keine Abnormitäten. Eine von Fischer (62) ausgeführte Arteriographie der A. brachialis zeigte keinen auffälligen Befund. Blauth (19) fand erst bei fortgeschrittener Radiushypo- bzw. partieller Radiusaplasie fortschreitende Gefäß- und Nervenveränderungen.

6. Begleitmißbildungen der RUS

6.1 Vorbetrachtung

In den meisten Fällen tritt die RUS als isolierte Mißbildung auf (49, 103). Sie wurde aber in der Literatur in manchen Fällen gemeinsam mit Kombinationsmißbildungen beschrieben. Bei einigen festumrissenen Syndromen findet man sie als fakultativen Bestandteil. Die meisten bekannten Gliedmaßendeformitäten wurden in Verbindung mit der RUS beschrieben. Nach Bauer und Bode (11) gehören sie fast durchweg in die Gruppe angeborener Differenzierungsstörungen. Es existiert eine bunte Reihe von Kombinationen. Vor allem Anomalien der Knochen und Gelenke kommen vor und unter diesen findet man wieder besonders häufig Deformitäten der oberen Extremität (194), was man als Ausdruck einer gewissen lokalen Disposition ansehen kann. Prozentuale Angaben über die Häufigkeit der Koexistenz anderer Fehlbildungen, besonders am knöchernen System, liegen nicht vor. Sicherlich muß man davon ausgehen, daß besonders die Synostosen, die mit anderen Fehlbildungen einhergehen, eher erkannt werden und wegen des besonderen Interesses häufiger zur Veröffentlichung gelangen. Von den 27 Fällen, von denen Hansen (85) berichtet, waren alle mit Ausnahme der RUS von Mißbildungen frei. Keiner von den 12 Patienten von Green (77) hatte eine Kombinationsmißbildung. Von 16 Patienten, die Finidori (61) beobachtete, hatte einer ein Poland-Syndrom. Bei einer Literaturdurchsicht fand Walter (194) bei 140 Personen mit RUS 26 mal gleichzeitig anderweitige Mißbildungen. Es handelt sich vornehmlich um knöcherne Mißbildungen, wobei besonders wieder diejenigen der Hand und des Unterarmes herausragten. Wie bei jeder Mißbildung sollte die Diagnose einer RUS den Anlaß zu einer gewissenhaften körperlichen Untersuchung, wie auch einer eingehenden Familienuntersuchung geben, um nach weiteren Fehlbildungen zu fahnden. Es steht außer Zweifel, daß Träger einer RUS eine höhere Mißbildungsrate an anderen Körperstellen haben als eine Normalpopulation (11). Im folgenden werden die verschiedenen Kombinationsmißbildungen, Syndrome und auch die Mißbildungen, die sich in der Blutsverwandtschaft finden könnten, aufgezählt.

6.2 Kombinationsmißbildungen

6.2.1 Obere Extremität

Im Zusammenhang mit einer RUS wurden Daumenhypoplasien sowie Daumenaplasien mit Fehlen des Os metacarpale I beschrieben (110, 135, 144, 195, 198) sowie die dreigliedrige Anlage des Daumens (4).
Desweiteren wurde von überzähligen Fingern, also der Polydaktylie (168), von Oligodaktylien (46, 102, 160, 197) und von Brachydaktylien (143) berichtet. Als weitere Begleitmißbildungen finden sich in der Literatur die Symphalangie (102, 135), die Syndaktylie (29, 160), die Klinodaktylie (24, 108), die Kamptodaktylie (40) sowie Streckkontrakturen der Finger.
Im Bereich von Carpus und Metacarpus überwiegen die verschiedensten Arten von Synostosen und zwar Synostosen von Carpalknochen (63, 135, 195), Synostosen von Carpalknochen mit Metacarpalknochen (195), Synostosen von Carpalknochen mit der Ulna (11), Synostosen von Metacarpalknochen untereinander (29, 46, 197). Das Fehlen einzelner Carpalknochen wurde beschrieben (96).

Am Unterarm können partieller Ulnadefekt (75), partieller Radiusdefekt (4, 110) sowie partieller Humerusdefekt (4, 195) gleichzeitig mit einer RUS vorkommen. Bei einseitiger RUS sind am kontralateralen Unterarm in einigen Fällen eine Radiusaplasie mit Klumphand (96, 121, 195), eine Ellenbogengelenksaplasie (184) sowie eine Radiusköpfchenluxation beschrieben worden (5, 168). Erwähnt seien noch die Madelung-Deformität (135, 143) und das angeborene Fehlen einer ganzen Hand (146).

6.2.2 Untere Extremität

Begleitmißbildungen an der unteren Extremität sind viel seltener gefunden worden. Bei der Literaturdurchsicht stößt man auf Hüftgelenksluxationen (2, 4, 49, 51, 118), tibiofibulare Synostosen (5), Genu valgum (49) und Patellaaplasie (108). Bei einem Patienten war der mediale Femurkondylus als isolierter Knochen ausgebildet (162).

Am Fuß treten mit einer RUS der Klumpfuß (81, 108, 118, 203), der Plattfuß (40, 49, 171) und der Krallenhohlfuß (10, 143) kombiniert auf. Auch in diesem Bereich sind gleichzeitig Synostosen beschrieben worden und zwar Synostosen von Tarsalknochen (81) und Synostosen von Metatarsalknochen (46). Auch das Fehlen von einzelnen Zehen (18, 46) und Syndaktylien von Zehen (29, 40, 46) wurde erwähnt.

6.2.3 Andere Fehlbildungen des Skeletts

Hierher gehören vor allen Dingen die Mißbildungen des Schädeldaches: Die Kraniostenosen durch Kraniosynostosen. Es wurden der Scaphozephalus, der Turrizephalus und der Plagiozephalus beschrieben (15, 72).
Selten wurden gleichzeitig Mißbildungen im Bereich der Wirbelsäule und des Thoraxes gefunden. Es treten der Morbus Scheuermann (4, 85), die Spina bifida (17, 49), die Trichterbrust (143), eine Hypoplasie einer ganzen Thoraxhälfte auf (45). Einmal fand sich eine familiäre Halsrippe (65).

6.2.5 Nichtknöcherne Mißbildungen

Der Vollständigkeit halber seien an dieser Stelle erwähnt: ein Herzfehler (61) und eine Gefäßvariante am Arcus aortae (194).

6.3 Syndrome

Eine bunte Vielfalt von Syndromen, bei denen die RUS ein Bestandteil sein kann, findet sich in der Fachliteratur. Die meisten Syndrombezeichnungen beinhalten in ihrem Namen die Hauptmerkmale der entsprechenden Mißbildungskonstellation. Wir fanden die Acrocephalosyndaktylie (Apert-Syndrom) (72, 95, 135), die Acrocephalopolysyndaktylie (Carpenter-Syndrom (135), die Dyostosis mandibularis (Reynier-Nager-Syndrom (102, 135), die Dyostosis mandibulofacialis (Franceschetti-Syndrom) (135, 191) sowie die Dyostosis cleidocranialis (Scheuthauer-Syndrom) 68) erwähnt. Weiterhin findet man die RUS bisweilen im Rahmen eines Nievergelt-Pearlman-Syndroms (Dysplasie der Unterschenkel und der Ellenbogengelenke) (48, 135, 145), eines

Rocher-Sheldon-Syndroms (Albinismus, Innenohrschwerhörigkeit, Amyoplasie u.v.a.) (192), eines Poland-Syndroms (M. pectoralis-Defekt und Symbrachydaktylie) (50, 61, 151) sowie beim thanatophorem Zwergwuchs (spez. Form der Chondrodystrophie mit Mikromelie, Schmalbrüstigkeit u.v.a., sehr kurze Überlebenszeit) (70). Auf das fetale Alkoholsyndrom (175) sowie auf das Klinefelter-Syndrom und andere chromosomale Aberrationen wird an anderen Stellen eingegangen.

7. Die RUS als Merkmal von Chromosomenaberrationen

In der Literatur wird die RUS als fakultatives Symptom bei chromosomalen Aberrationen beschrieben. Bei dem bisher mitgeteilten Fällen handelt es sich fast ausschließlich um numerische Aberrationen der Geschlechtschromosomen. So konnte diese Mißbildung bisher mit unterschiedlicher Häufigkeit bei folgenden anormalen Karyotypen gefunden werden:
Neben dem klassischen Klinefelter-Syndrom mit der Chromosomenkonstellation 47,xxy bei einer Reihe von Varianten: 47,xyy; 48,xxxy; 48,xxyy; 49,xxxxy. (26, 32, 56, 57, 58, 78, 92, 118, 132, 134, 139, 152, 161, 183, 186).
Bei weiblichen Personen wurde die RUS bei folgenden Syndromen gefunden: 48,xxxx; 49,xxxxx. (68, 114, 140, 172, 182, 193).
Desweiteren bei folgenden Aberrationen der Autosomen:
Trisomie 21 (83) und partielle Trisomie 18 (66).

Während die RUS bei den Polysomieformen mit xxxx- bzw. xxxxx-Chromosomen in einem relativ hohen Prozentsatz gefunden wurde, ist sie bei den Syndromen mit nur einem oder zwei überzähligen Gonosomen selten beschrieben worden. Die RUS bei Aberrationen der Autosomen ist sehr selten.

8. Klinische Aspekte

Das Leitsymptom der RUS ist die Pronationskontraktur des betroffenen Unterarmes. Um die funktionellen Einbußen und den daraus sich ergebenden Beschwerdekomplex sowie die Kompensationsmöglichkeiten der mit der Mißbildung Behafteten zu verstehen,

müssen einige kurze biomechanische Bemerkungen vorausgeschickt werden.

8.1 Biomechanische Vorbemerkungen

Fick (59) unterscheidet zwischen "reinen" und "gewöhnlichen" (= kombinierten) Umwendebewegungen des Unterarmes und der Hand. Die "reinen" Umwendebewegungen werden im proximalen und distalen Radio-ulnargelenk ausgeführt. Der Bewegungsspielraum in diesen Gelenken beträgt beim Lebenden 120 bis 140 Grad. Die über diesen Bereich hinaus mögliche Supination und Pronation der Hand bei fixiertem Oberarm wird durch Verwindung der Handgelenke und der Mittelhand erreicht (109). Das sind die Bewegungen,die wir in der Klinik messen und deren Umfang nach Debrunner (43) normalerweise 80-90/0/80-90 Grad beträgt.

Bei unwillkürlichen Umwendebewegungen des Unterarmes treten Mitbewegungen in anderen Gelenken auf. Die "gewöhnlichen" Handdrehungen sind also fast nie reine Drehungen in den beiden Speichengelenken, sondern eigentlich immer mehr oder wenig verwickelt zusammengesetzte Bewegungen, die auch im Schultergelenk, im Handgelenk und unter Zuhilfenahme der Schultergürtelgelenke und des Rumpfes vorsichgehen (113). Fick (59) weist darauf hin, daß beim Menschen auch kleine Längskreiselungen der Elle im Ellenbogengelenk im Sinne der Pro- und Supination ausgeführt werden. Auch ganz kleine Seitenbewegungen der Elle (Ab- und Adduktion) im Ellenbogengelenk treten dabei auf. Diese Kreiselungen und Seitenbewegungen der Elle können wegen der eigentümlichen Form der Gelenkflächen natürlich nur ganz unbedeutende Wackelbewegungen sein (59).

Welche funktionelle Bedeutung haben die Umwendebewegungen des Unterarmes für die Hand? Die Hand vollführt die Bewegungen des distalen Radiusende mit. Die Umwendebewegung des Unterarmes verleiht der Hand den dritten Grad der Bewegungsfreiheit, macht das Handgelenk so zum Kugelgelenk, erlaubt ihr in jeder Stellung zu greifen und macht sie in wahren Sinne des Wortes "sprechend" (113).

Es ist nun ersichtlich, daß der Ausfall des proximalen Radio-ulnargelenkes und damit die Einbuße der "reinen" Um-

wendebewegungen ein funktionelles Handicap darstellt. Andererseits sind noch die benachbarten Gelenke vorhanden, die nun alleine die Aufgabe haben, die Bewegungsfreiheit der Hand zu vergrößern und die entstandene Funktionseinbuße so gut wie möglich zu schmälern.

Die Hand ist durch den Arm als Achse mit dem Rumpf verbunden. Zwischen Hand und Rumpf sind drei Gelenke eingeschaltet, die die Umwendebewegungen der Hand in unterschiedlichem Ausmaß bewirken. Der Radius kann als ein Segment einer langen mehrgliedrigen Achse betrachtet werden, die an der Schulter zu rotieren beginnt und eine Bewegungszunahme an den distalen Gelenken erhält, aber hauptsächlich im proximalen Radioulnargelenk (135). Ist nun das mittlere Gelenk bezüglich der Umwendebewegungen nicht mehr funktionstüchtig, so kann die Drehbewegung der Hand nur noch durch die beiden benachbarten Gelenke, das Hand- und das Schultergelenk, bewerkstelligt werden. Die größte Kompensationsmöglichkeit ergibt sich aus den Bewegungen im Schultergelenk (102, 113). Die Pronation wird erreicht durch Innenrotation (Hauptkomponente bei gestrecktem Arm) und Abduktion (vornehmlich bei gebeugtem Arm). Bei Supination sind die entsprechenden Bewegungen Außenrotation und Adduktion. Im allgemeinen ist die Pronation viel leichter zu erreichen als die Supination, denn die Adduktion im Schultergelenk wird schon früh gebremst, weil der Arm an den Brustkorb stößt (178). Während diese "funktionelle" Supination (76) manchmal recht linkisch anmuten wird, ist die "funktionelle" Pronation quasi eine physiologische Bewegung. Nach Fischer (62) supiniert man mit dem Unterarm und proniert mit der Schulter.

Die funktionelle Toleranz, die durch die Bewegungen in den Schultergelenken erreicht wird, ist abhängig vom Ausmaß der Pronationskontraktur des Unterarmes, also von der Stellung der Hand (144). Das Ausmaß der Pronationskontraktur ist von Patient zu Patient innerhalb gewisser Grenzen verschieden. Es liegt gewöhnlich zwischen maximaler Pronation und einigen Grad über die Neutral-O-Stellung hinaus in Richtung Supination.

Extreme Supinationsstellungen sind große Raritäten. Extreme Stellungen im Pronationssinne sind ungünstig, da dann eine zusätzliche Bewegung der Schultern nur von geringer Hilfe ist, um die Hand in eine funktionelle Supination zu bringen. Fick (59) bemerkte aber, daß die Hand bei weitem häufiger in pronierter Stellung angewandt wird als in supinierter. Die meisten Autoren (27, 37, 61, 85, 127, 144 u.v.a.) halten die Neutral-O-Stellung zwischen Pro- und Supination für funktionell am günstigsten. In dieser Stellung haben der Unterarm und die Hand ihre höchste funktionelle Kapazität. Steht die Hand in extremer Pronationskontraktur, so ist ihr funktionelles Bewegungsgebiet stark herabgesetzt. Bei einem Vorderarm, der in der Mitte zwischen Pro- und Supination fixiert ist, liegt die Bewegungsbahn der Hand dagegen in einem für die Funktion wesentlicherem Gebiete und die funktionelle Toleranz durch Kompensationsbewegungen in der Schulter ist exzellent (144). Die funktionelle Toleranz wird schlecht, wenn die Position der Hand eine Pronationsstellung von 50 Grad übersteigt (61, 135). Zwei in voller Pronation fixierte Hände sind ein großes Handicap, obwohl das weniger hinderlich ist als zwei Hände, die in voller Supination fixiert sind (76). Sicherlich hängt aber die ideale Stellung vom betroffenen Arm und vom Beruf des Patienten ab (27).

Green (76, 77) und Mital (135) unterstützen nicht die Ansicht, daß die neutrale Stellung die beste funktionelle sei. Die funktionell beste Stellung sei folgende:

führende Hand: 30 / 45 Pronation
andere Seite : 20 / 35 Supination

Diese Autoren führen an, daß, wenn eine Hand nicht zumindest in einem gewissen Grad von Supination stehe, es schwer möglich sei, viele Dinge des alltäglichen Lebens in einer anmutigen Weise zu tun. In den oben angegebenen Stellungen würden sich die beiden Hände am besten ergänzen und der betroffene Patient sei fähig, alle Aufgaben des Lebens, die Pro- und Supination erfordern, mit Leichtigkeit auszuführen.
Die Kompensationsbewegungen im Schultergelenk werden von den

Mißbildungsträgern zeitlebens durchgeführt. Im Vergleich zum Gesunden wird hier das Schultergelenk viel mehr belastet. Die Bewegungsausmaße im Schultergelenk, besonders die Rotationsmöglichkeit, sind oft vermehrt (11, 171). Die Ursache ist eine Lockerung der Bandverbindungen, was bisweilen zu Subluxationen und habituellen Luxationen im Schultergelenk führen kann (3, 189, 196).

Wie Fick (59) erwähnte, können auch bei Gesunden durch Kreiselungen und Seitenbewegungen der Elle unbedeutende Wackelbewegungen im Ellenbogengelenk ausgeführt werden. Wie einige Autoren (102, 103, 131) mitteilen, können diese Wackelbewegungen bei Trägern einer RUS geringfügig zunehmen und so einen Beitrag zu den funktionellen Umwendebewegungen des Unterarmes leisten. Diese Umwendebewegungen, die von Kelikian (102) als Schaukeln des Olekranons auf der Trochlea humeri bezeichnet wurden, können fälschlicherweise mit Verschiebungen der Vorderarmknochen gegeneinander verwechselt werden. Man kann diese Bewegungen auch als Aufklappbewegungen der Elle bezeichnen, da sich die Ulna teilweise seitlich vom Humerus abhebt. Diese Bewegungen werden zum Teil durch starke Bandlockerungen im Ellenbogengelenk begünstigt (103). Eine weitere Ursache für den gesteigerten Bewegungsspielraum liegt in einer eventuell gleichzeitig bestehenden Dysplasie der Articulatio humeroulnaris.

Auch das Handgelenk kann bei Trägern einer RUS einen gewissen Beitrag leisten, um den Funktionsausfall, der durch die Aplasie des proximalen Radio-ulnargelenkes entstanden ist, zu mildern. Dies geschieht durch eine Verwindung der Handgelenke und der Mittelhand. Das Handgelenk neigt zur Hypermobilität und erlaubt einen größeren Grad von Pro- und Supination, als wenn der Radius nicht proximal fixiert wäre (102). Im Handgelenk, bisweilen auch in den Carpometacarpalgelenken, findet eine Erschlaffung der Kapseln statt (103, 200). Die Carpalknochen sind ungewöhnlich gegeneinander beweglich (42) und die Bänder, die sie untereinander verbinden, sind sehr locker. Das erlaubt ein gewisses Ausmaß von Drehbewegungen der Hand

gegenüber dem Unterarm. Bei dem Versuch zu supinieren, kommt es zu einer spiraligen Verdrehung der Hand.

8.2 Klinischer Befund

Das Hauptsymptom oder Leitsymptom der RUS ist die Pronationskontraktur eines oder beider Unterarme. Das Ausmaß der Pronationskontraktur unterliegt erheblichen Schwankungen. Alle Übergänge zwischen einer Fixation in Mittelstellung und so starken Verdrehungen, daß in Ruhestellung bei frei herabhängendem Arm die Handinnenflächen nach außen stehen, kommen vor. Am häufigsten scheint man eine Mittelstellung anzutreffen (137). Hierbei zeigen die Handinnenflächen bei herabhängendem Arm zum Körper hin. Bei beidseitigem Befall kann das Ausmaß der fixierten Pronation auf beiden Seiten stark variieren. 12 von 37 Patienten von Hansen (85) zeigten eine maximale Pronationsstellung. Von 28 Synostosen (16 Patienten), die Finidori (61) beobachtete, befand sich 16 mal der betroffene Unterarm in einer Stellung zwischen 0 und 45 Grad Pronation. Die anderen 12 standen in größeren Pronationsstellungen. Green (77) veröffentlichte ein davon abweichendes Zahlenmaterial. Bei 25 Synostosen (15 Patienten) stand der Unterarm 9 mal in einer Stellung zwischen 0 und 45 Grad Pronation, 16 mal in einer Stellung zwischen 50 und 100 Grad. Diese Zahlen können nicht repräsentativ sein. Es ist anzunehmen, daß die Synostosenträger, bei denen der Unterarm in einer funktionell günstigeren Stellung (0 bis 45 Grad Pronation) steht, viel seltener ärztlichen Rat suchen. Supinationsstellungen des Unterarmes sind Raritäten. Negrié und Barge (141) beschreiben einen Fall, bei dem auf einer Seite der Arm in starker Supinationsstellung stand, auf der anderen Seite in maximaler Pronationsstellung. Auch der Fall von Szczepanski (180) läßt auf eine Supinationsstellung schließen.

Bei der Untersuchung darf man sich vom Patienten nicht täuschen lassen. Selbst bei fixiertem Oberarm können manche Mißbildungsträger eine gute Umwendebewegung vortäuschen, die aber nicht auf Bewegungen in den Radio-ulnargelenken beruht, sondern auf den eingangs beschriebenen Verwindungen der Hand oder auf den

Aufklappbewegungen der Elle im Ellenbogengelenk. Palpatorisch läßt sich dieses ohne weiteres feststellen. Früher wurde bereits erwähnt, daß die strikte einseitige Beeinträchtigung nicht immer die Regel ist. Bei einseitigen Fällen läßt eine aufmerksame Untersuchung manchmal auf der anscheinend gesunden Seite eine mehr oder weniger ausgeprägte Behinderung der Umwendebewegungen des Unterarmes erkennen (61).

Bei der Inspektion ergibt sich meist folgendes Bild: Bei einseitigen Fällen ist der betroffene Unterarm meist etwas dünner und kürzer ausgebildet. Leichte Armverkürzungen sind häufig (1 - 3 cm) (100), starke selten (160).
Häufig findet man einen Cubitus valgus. Ein Cubitus varus (49) ist sehr selten. Die axialen Deviationen am Unterarm können mit dem Alter zunehmen (38). Manchmal findet man, daß der Unterarm in sich etwas gebogen ist und verdreht aussieht (181).
Häufig fällt auf, daß das distale Ulnaende an den Handgelenken dorsalwärts luxiert ist und dort spitz vorsteht (10, 88, 143). Die Palpation des Ellenbogengelenkes ist fast immer schmerzlos. Nur selten wurde beschrieben, daß in höherem Lebensalter arthrotische Veränderungen im Humeroulnargelenk aufgetreten sind, die zu Schmerzen geführt haben (40, 122).
Will man das Radiusköpfchen palpieren, so spürt man, daß es häufig nicht an der normalen Stelle liegt (100, 200). Es ist dann entweder nach vorne oder nach hinten displaziert oder unvollständig ausgebildet und verkleinert. Im letzteren Fall ist dann auf der Außenfläche der Ulna nur ein kleiner Vorsprung zu tasten. Dort, wo das caput radii normalerweise liegen sollte, sieht man häufig eine kleine Einbuchtung (31, 103). Manchmal kann man tasten, daß der radiale Anteil des unteren Humerusende nur mangelhaft entwickelt ist (124).
Am Unterarm kann man die säbelartige Verkrümmung des Radiusschaftes durchtasten. In der oberen Hälfte verliert sich der Radius meist in der Unterarmmuskulatur. Die grobe Kraft der Unterarme ist gewöhnlich gut erhalten.
Bei vielen Patienten findet sich gleichzeitig eine Streckbehinderung im Ellenbogengelenk (100, 171). Ein Drittel der Patienten von Hansen (85) hatte ein Streckdefizit von etwa

10 bis 30 Grad. In seltenen Fällen findet man eine Überstreckbarkeit der Ellenbogengelenke (3). Die Beugung ist meist unbehindert. Wie oben schon erwähnt, findet man bei den übrigen Gelenken der oberen Extremität manchmal eine anormale Beweglichkeit.

8.3 Differentialdiagnose

Außer den Fällen, bei denen die Synostose ärztlicherseits wegen mangelnder Klagen nicht erkannt wird, gibt es kaum diagnostische Probleme. Bei Säuglingen kann man sie eventuell mit einer angeborenen Radiusluxation verwechseln (61). Nicht jede Rotationshemmung im Bereich des Unterarmes hat als Ursache eine radio-ulnare Synostose. Differentialdiagnostisch kommen in Frage:
Deform verheilte Unterarmbrüche, eventuell mit Brückenkallus (60); narbige Schrumpfung der Membrana interossea nach abgelaufener Unterarmphlegmone oder ischämischer Kontraktur (109); stärkere Abweichung des Radiusköpfchens von der Kreisform, wie sie bei degenerativen oder posttraumatischen Veränderungen beobachtet wird; Nervenläsionen, z.B. die Pronationskontraktur bei Hemiplegia spastica infantilis; Gelenksteife durch Arthritis; Brückenkallus durch septisch metastatischen Herd (55); congenitale Dysplasie des Radioulnargelenkes; sehr selten humero-radiale Synostosen; solitäre Hypertrophie der tuberositas radii (188).
Ein Röntgenbild sichert die Diagnose meistens zweifelsfrei. Beck (14) berichtet von einem Patienten mit einer typischen rechtsseitigen congenitalen RUS. Dieser Mann arbeitete 10 Jahre lang mit Preßluftwerkzeugen. Wegen dieser Mißbildung, die fälschlicherweise als degenerative Veränderung infolge der beruflichen Tätigkeit aufgefaßt wurde, bezieht der Patient eine Rente von 20 % wegen Berufskrankheit. Fielding (60) berichtet den Fall eines elfjährigen Jungen, bei dem eine traumatische Epiphysiolysis des Radiusköpfchens eine posttraumatische RUS hervorrief, die einer congenitalen RUS sehr ähnlich sah. Hierbei war aber die Anamnese eindeutig.

9. Operative Korrekturmöglichkeiten

Die ersten operativen Versuche bei einer RUS gehen auf Mikulicz zurück, der 1895 die erste Operation an einem Träger mit dieser Mißbildung durchführte (108). Er durchsägte die Knochenadhäsion und resezierte das proximale Radiusende. Weiterhin führte er eine zusätzliche Infraktion des Radius durch, um dessen Diaphysenkrümmung aufzuheben und um so freie Beweglichkeit zu erhalten. Aber das Ergebnis war negativ.

Bis heute wurden etwa 15 verschiedene Operationsmethoden veröffentlicht, die alle zum Ziel hatten, dem Träger der Mißbildung zu einer verbesserten Unterarmfunktion zu verhelfen. Bezüglich der verschiedenen Operationsmaßnahmen kann man unterscheiden zwischen denjenigen Operationen, deren Ziel es ist, eine aktive Umwendebewegung des Unterarmes herzustellen und solchen, die sich darauf beschränken, den Unterarm in eine günstigere Gebrauchsstellung zu bringen.

9.1 Eingriffe mit dem Ziel, aktive Umwendebewegungen herzustellen

9.1.1 Synostosendurchtrennung

Die Knochenadhäsion wird durchsägt (Gigli-Säge) oder durchmeißelt. Um ein Rezidiv zu vermeiden, werden Weichteile interponiert: Muskulatur, Faszie, Fettfaszienlappen, Amnionmembran oder freitransplantiertes Gewebe. Manche Autoren benutzen Fremdmaterial: Zinkplatte, Kunststoffe. Häufig wurde diese Operation mit einer Resektion des oberen Radiusendes kombiniert. Die freien Knochenenden wurden manchmal eingehülst. Zusätzlich wurden lineare oder keilartige Osteotomien durchgeführt, um die Krümmung des Radius oder der Ulna zu korrigieren, wenn diese die Umwendebewegungen behinderten. Aus dem gleichen Grund resezierte man manchmals das Ulnaköpfchen. Eine Durchtrennung der kontrakten und dysplastischen Muskulatur sowie eine Einkerbung der Membrana interossea sollte intraoperativ eine bessere Umwendemöglichkeit ergeben (16, 37, 38, 49, 125, 129, 157, 174, 202).

Dieses Operationsprinzip hat, von wenigen Ausnahmen abge-

sehen, extrem unbefriedigende Resultate gebracht (37, 69, 85, 93, 129, 157, 165). Obwohl intraoperativ durch die beschriebenen Maßnahmen die passive Pronation und Supination des Unterarmes völlig frei waren, kam es kurze Zeit nach der Operation zu beträchtlichen oder totalen Bewegungseinschränkungen. Häufig traten Synostosenrezidive auf. Crasselt (37) ist der Meinung, daß gute Resultate nur von denjenigen Autoren bekannt gegeben wurden, die verabsäumt haben, die Spätresultate abzuwarten. Tatsächlich finden sich in der Literatur keine Nachuntersuchungsergebnisse, die sich auf einen längeren postoperativen Zeitraum erstrecken. Nach Crasselt (37) ist eine Operation, die lediglich am Skelett angreift, für die Dauer gesehen ohne Erfolg, da die Mißbildung sich außer auf den Knochen auch auf die Muskulatur und die Weichteile erstreckt. Man muß sich immer vor Augen halten, daß es sich bei der RUS nicht nur um eine einfache Verschmelzung der beiden Epiphysen handelt. Die nicht funktionierende Rotationsmuskulatur kann die durch die Osteolyse gewonnene Bewegungsfreiheit nicht ausnützen (184). Andererseits ist gar kein radio-ulnares Drehgelenk angelegt (89). Auch muß man davon ausgehen, daß die kortikale Representation der Umwendebewegungen nur in einem unterentwickelten Zustand vorhanden ist (69).

9.1.2 Radiuspseudarthrose

Es wird ein Knochenstück aus dem Radius unterhalb der Synostose reseziert. Die freien Knochenenden werden mit einer Weichteilkappe eingehüllt. Kontrakte Weichteile werden eingekerbt. Zusätzlich kann eine korrigierende Radius- oder Ulnaosteotomie durchgeführt werden. Um aktive Umwendebewegungen erreichen zu können, wurden Muskeltransplantationen durchgeführt: Transplantation des Musculus extensor carpi ulnaris an den äußeren Rand des Radius, nahe dem unteren Ansatz des Musculus brachioradialis (30, 67, 89, 97, 100, 144, 171, 188, 196, 201). Auch mit dieser Operationsmethode wurden bei weitem mehr Fehlschläge als Erfolge berichtet (37, 73, 85, 171). Obwohl die erste derartige Operation schon 1914 durchgeführt wurde, liegt kein länger verfolgtes Operationsmaterial vor. Neben nervalen und vaskulären Schädigungen kommt es postoperativ häufig zur

knöchernen Überbrückung der Pseudarthrose. Durch eine Neigung des distalen Radiusfragmentes zur Ulna hin kann es zu einer radialen Deviation der Hand und so zur Instabilität des Unterarmes kommen.

9.1.3 Drehringoperation

Diese Operationsmethode (Abb. 13) wurde von Kelikian (101) 1957 angegeben. Die Operation gliedert sich in drei Schritte: Zuerst wird ein Knochensegment aus dem Radiusschaft reseziert, um den frei rotierbaren Drehring einsetzen zu können. Der Drehring besteht aus einem zylinderförmigen Körper aus Stahl mit einem leicht drehbaren zentralen Stab. Nun wird der Ansatz des Musculus extensor carpi ulnaris zum distalen Ende des Radius verlagert und dort befestigt. Die Operation wird durch eine Resektion des distalen Ulnaendes oder durch eine Korrekturosteotomie der verbogenen Knochen abgeschlossen. Kelikian (101) berichtet bei posttraumatischen Synostosen von excellenten Ergebnissen. Mital (135) hält die Operation zum heutigen Zeitpunkt für nicht empfehlenswert. Tachdjian (181) hatte mit dieser komplizierten Methodik enttäuschende Erfahrungen gemacht. Er ist der Meinung, daß bei den congenitalen Synostosen die gleichzeitig bestehenden Kontrakturen der Weichteile die Umwendebewegungen stark behindern würden.

9.2 Stellungskorrekturen

Diese Operationsmethodik geht auf Sever (173) 1919 zurück und wird mit unterschiedlichen Techniken durchgeführt.

9.2.1 Radiusosteotomie

Es wird eine horizontale diaphysäre Radiusosteotomie unterhalb der Synostose durchgeführt und der Unterarm in eine günstige Stellung eingestellt und fixiert. Eventuell kann zusätzlich das distale Ulnaende reseziert werden (61, 111, 120, 156, 181).

9.2.2 Diaphysäre Osteotomie von Radius und Ulna

Man unternimmt eine horizontale diaphysäre Osteotomie in der Höhe des mittleren Drittels des Unterarmes an Radius und Ulna. Bei dieser Methodik ergeben sich aber schwere technische

Abb. 13
Drehringoperation nach Kelikian (101)

Abb. 14
Horizontale Osteotomie innerhalb der Fusionsmasse nach Green (77)

Probleme, da der knöcherne Kontakt zu den beiden Osteotomiestellen schlecht wiederherzustellen ist (61).

9.2.3 Schilfrohrosteotomie

Die Diaphysen von Radius und Ulna werden durch mehrere longitudinale Osteotomien geschwächt. Daraufhin wird der Unterarm durch eine Torsionsbewegung in eine günstigere Stellung gebracht. Finidori (61) erzielte mit dieser Methodik gute Ergebnisse bei kleinen Kindern.

9.2.4 Horizontale Osteotomie innerhalb der Fusionsmasse

Den obengenannten Operationsmethoden haftet der große Nachteil an, daß durch die Kontraktur der Membrana interossea und anderer Weichteile das gewünschte Ausmaß der Korrekturstellung nur sehr schwierig erreicht werden kann (61, 76, 77). Dieses Problem kann man durch eine Osteotomie innerhalb der Synostose umgehen. Die Hauptkomplikationen der Umstellungsosteotomien bestehen in postoperativen Durchblutungsstörungen. Die Rotation des Unterarmes in Supinationsrichtung ist eine Richtung, die eine funktionelle Verkürzung der Arterien des Vorderarmes bewirkt (135). Je weiter die Stelle der Osteotomie vom Ellenbogen entfernt ist, um so schlimmer ist die Auswirkung auf die Durchblutung des Unterarmes (135). Diese Überlegungen haben Green und Mital (76, 77, 135) dazu veranlaßt, die Rotationsosteotomie innerhalb der proximalen Fusionsmasse als neue Operationstechnik einzuführen (Abb. 14).
Man operiert über einen Zugang von der Streckseite her. Die Verwachsungsstelle wird subperiostal freigelegt. In der distalen Hälfte der Synostose wird eine Transversalosteotomie durchgeführt. Unter steter Beobachtung der Durchblutungsverhältnisse wird der Unterarm in Richtung Supination gedreht. Ein Nagel wird vom Olekranon aus bis ins distale Fragment plaziert. Dieser zentrale Nagel dient zur Fixierung der Fragmente in der gewünschten Stellung. Ein zweiter Nagel wird senkrecht zum ersten ins untere Fragment eingeführt. Er dient dazu, das gewünschte Drehausmaß zu kontrollieren. Der Nagel soll so lang bemessen werden, daß er später im angelegten Gips verankert

werden kann. Über diesen transversalen Nagel kann gegebenenfalls, z.B. bei vasalen Komplikationen, das Ausmaß der Drehung postoperativ verändert werden. Der longitudinale Nagel dient bei der Drehung als Leitschiene.

C Eigene Untersuchungen

1. Untersuchungsgrundlagen und Methodik

1.1 Patientengut

Die Arbeit stützt sich auf das Krankengut, das in den Jahren 1960 - 1979 in der orthopädischen Universitätsklinik Würzburg ambulant oder stationär behandelt wurde.
Um einigermaßen einheitliche Kriterien bei der anamnestischen Befragung und der klinischen Untersuchung anwenden zu können, wurden Patienten mit einer Thalidomidembryopathie und gleichzeitiger RUS nicht berücksichtigt. Die RUS kann zwar ein pathognomonischer Bestandteil dieses Mißbildungskomplexes sein, ist aber auf Grund der gleichzeitig bestehenden, viel schwerwiegenderen Mißbildungen des Bewegungsapparates nur von untergeordneter funktioneller Bedeutung. Es wurden in dieser Arbeit nur die Fälle berücksichtigt, bei welchen ein im Bezug auf seine Länge in etwa vollständig ausgebildeter Radius eine partielle Synostose mit der Ulna eingegangen ist. Verwachsungen der beiden Vorderarmknochen mit groben Defektbildungen wurden ausgespart, denn bei diesen Fällen ist der Knochendefekt das hervorstechendste Merkmal und nicht die Tatsache, daß die Unterarmknochen verschmolzen sind.

Es wurden schließlich 13 Personen mit congenitaler radioulnarer Synostose mit einem persönlichen Brief angeschrieben und gebeten, sich zu einem ihnen zugeteilten Termin in der Poliklinik der orthopädischen Universitätsklinik Würzburg einzufinden. Soweit die Patienten auf das Schreiben hin nicht in der Klinik erschienen, wurde ihnen ein neuer Untersuchungstermin vorgeschlagen. So konnten von diesen 13 Personen schließlich 10 für die Arbeit gewonnen werden. Ein Vater eines unserer Patienten wurde ebenfalls untersucht. Den ver-

bliebenen 3 Personen wurde je ein Fragebogen zugesandt, den alle ausgefüllt an uns zurücksandten. Einer der Fragebogen war nur bedingt auswertbar. Bei diesen 3 Patienten beziehen wir uns noch auf die alten Krankenunterlagen und Röntgenbilder unserer Klinik. Manche Patienten sind in früheren Jahren auch in anderen Kliniken untersucht bzw. behandelt worden. Zu Vergleichszwecken haben wir in einigen Fällen in den entsprechenden Kliniken Röntgenbilder angefordert.

Die Untersuchung war in vier Teile gegliedert:

1. eingehende allgemeine und spezielle anamnestische Befragung
2. klinische Untersuchung des Bewegungsapparates, besonders der oberen Extremität
3. röntgenologische Untersuchung
4. Chromosomenanalyse

1.2 Anamnestische Befragung

Bei jedem Patienten wurde eine eingehende Anamnese an Hand eines einheitlichen Fragebogens erhoben (siehe Anhang). Handelte es sich um Kinder, so wurde teilweise eine Fremdanamnese bei den begleitenden Eltern durchgeführt. Den nicht zu der Untersuchung erschienenen Personen wurde aus methodischen Gründen ein leicht abgeänderter Fragebogen übersandt. Nicht mitteilenswerte Ergebnisse wurden weggelassen.

1.3 Klinische Untersuchung

Die klinische Untersuchung wurde stets von derselben Person ausgeführt. Längenmessungen wurden mit dem Bandmaß zwischen markanten Knochenpunkten vorgenommen (siehe Anhang). Die Umfangsmessungen wurden an genau festgelegten vergleichbaren Punkten durchgeführt. Die Bewegungsausmaße der oberen Extremität wurden durch Winkelmessungen mit einem Goniometer nach der anatomisch-funktionellen Meßmethode ausgeführt. Ausgangspunkt und Nullpunkt war die anatomische Normalstellung (aufrechter Stand mit herabhängenden Armen). Aus dieser Neutral-O-Stellung wurden die Winkel für alle Bewegungen gemessen. Die Meßmethoden beruhen auf einem einheitlichen

Befunderhebungsschema, das von Debrunner (43) empfohlen wurde. So diente bei Messungen der Pro- und Supination die Oberarmachse als proximale Bezugslinie, die quere Handgelenksachse als distaler Zeiger. Jene wurde dadurch verdeutlicht, daß der Patient einen geraden Holzstab fest umschlossen in der Hand hielt (91, 149). Als Normalwert der Umwendebewegungen des Unterarmes bei der klinischen Untersuchung gilt der Wert 80/90 - 0 - 80/90 (43, 91, 164). Die Achsenverhältnisse am Ellenbogengelenk wurden ebenfalls mit dem Goniometer gemessen. Dabei wurde die Achse des Oberarmes durch die Verbindungslinie zwischen Akromion und Epikondylus radialis festgelegt, die Achse des Unterarmes durch die auf die Haut projezierte Verbindungslinie zwischen Ellenhaken und Ellenköpfchen (12). Die grobe Kraft wurde mit dem Handdynamometer gemessen.

1.4 Röntgenologische Untersuchung

Bei jedem Patienten wurden jeweils beide Unterarme in den beiden Hauptaufnahmerichtungen aufgenommen:
sagittaler, möglichst volodorsaler Strahlengang, sowie seitlicher radio-ulnarer Strahlengang. Die durch die Fehlbildung bedingte Fixation der Unterarme in verschiedenen Pronationsgraden bedingt die teilweise nicht einheitliche Aufnahmerichtung.

1.5 Chromosomenanalyse

Es wurde in unserer Klinik bei den Patienten jeweils ca. 10 ml Venenblut steril entnommen und in ein heparinisiertes steriles Kulturfläschchen abgefüllt. Sofort nach der Materialgewinnung wurden die Fläschchen in das Chromosomenlabor der Universitätskinderklinik Würzburg gebracht. Dort wurde eine Lymphozytenkultur und eine anschließende Chromosomenpräparation ausgeführt. Die abschließende Beurteilung des Karyogrammes wurde im Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg durchgeführt. Bei den Patienten, bei denen eine Chromosomenaberration festgestellt wurde, wurde zusätzlich bei einer anschließenden Zweituntersuchung in der Poliklinik der Universitätskinderklinik Würzburg aus dem

Mundschleimhautepithel das/die Barr-Körperchen dargestellt. Desweiteren wurde bei den Betroffenen dort eine eingehende pädiatrische, psychologische sowie laborchemische Untersuchung durchgeführt.

2. Eigene Ergebnisse

2.1 Befragungsteil

2.1.1 Allgemein

Von den 13 Patienten hatten 6 männliches und 7 weibliches Geschlecht. Der jüngste Patient war zum Zeitpunkt der Nachuntersuchung bzw. Befragung 7, der älteste 36 Jahre alt. 2 Patienten waren unter 10, 4 zwischen 10 und 20 und 7 über 20 Jahre alt. Der Zeitpunkt der ersten Diagnose lag bei 6 Patienten im Laufe des ersten Lebensjahres, bei weiteren 5 zwischen dem zweiten und sechsten Lebensjahr. Bei einem Probanden wurde die Mißbildung erst im 14., bei einem anderen im 16. Lebensjahr diagnostiziert. Der Grund des ersten Arztbesuches war nie die subjektive Behinderung der Mißbildungsträger. Fast durchweg waren es die besorgten Eltern, die ihr Kind ratsuchend in die Klinik brachten. Bei einem Patienten wurde die Mißbildung zufällig entdeckt. Nach den Angaben der Patienten fand sich in keiner der Familien ein weiterer Fall von RUS. Bei den 3 Synostosenträgern, die selbst Kinder hatten, fand sich keine Vererbung. Verwandtschaftsehen wurden von allen Befragten verneint. Ein Vater eines Patienten hatte eine beidseitige leichte Dysplasie des condylus lateralis humeri mit mittelgradigen Einschränkungen der Umwendebewegungen der Unterarme. Ein Vater eines anderen Patienten hatte eine einseitige grobe Handmißbildung: extreme Oligodaktylie mit Metacarpalsynostosen. 3 Patientinnen gaben Hüftdysplasie verschiedenen Ausmaßes in der näheren Verwandtschaft an. An Kombinationsmißbildungen bei den Probanden selbst wurden angegeben: bei einer Patientin eine gleichseitige Handmißbildung (Daumenhypoplasie, Aplasie des 5. Fingers, Klumphandstellung nach ulnar, Hypoplasie des Schultergürtels). Eine Patientin hatte eine Kamptodaktylie der beiden Kleinfinger, eine andere eine leichte Hüftdysplasie. Ein Patient hatte eine Trichterbrust mittleren Ausmaßes.

Bei keinem der Patienten spielte während der Schwangerschaft, soweit eruierbar, eine Medikamenteneinnahme, Alkoholabusus oder sonstige Widrigkeiten eine Rolle. Schwangerschaft und Geburt waren in keinem der Fälle von bemerkenswerten Störungen begleitet. Weder amniotische Schnürfurchen, noch Traumata im Ellenbogenbereich in der Kindheit wurden von den Befragten angegeben.

2.1.2 Gebrauch der oberen Extremität

Alle 13 Patienten, auch diejenigen, die die Mißbildung nur auf der rechten Seite hatten, waren Rechtshänder. Fast alle, auch solche mit einer maximalen Pronationskontraktur der Unterarme, gaben nur geringe Funktionseinschränkungen an und waren sich einer eigentlichen Behinderung nicht bewußt. Nur die Patientin mit der gleichzeitig bestehenden Handmißbildung klagte über Beschwerden, die sich aber zum größten Teil nicht aus der RUS ergaben. Fast regelmässig wurde gesagt, daß Kleingeld nur mit Mühe in der Hohlhand entgegengenommen werden könne. Ebenso sagten fast alle Befragten, daß sie beim Essen Messer und Gabel in anderer Weise bedienen würden als ihre gesunden Tischpartner. Alle Synostosenträger, deren Unterarme in maximaler Pronationsstellung fixiert waren, gaben an, daß sie sperrige große Gegenstände nur schlecht anpacken könnten. Alle Untersuchten meinten, auch körperlich schwere Arbeit ausdauernd leisten zu können und nicht schnell ermüdbar in den Armen zu sein. Alle Patienten kamen bei den allgemeinen täglichen Tätigkeiten ausgezeichnet zurecht und mußten nie die Hilfe anderer in Anspruch nehmen. Die Eltern der vier Kinder in unserem Krankengut gaben ausnahmslos an, daß sich die kleinen Patienten bei Sport, Spiel, Handarbeiten und Basteln ebenso wie ihre gesunden Geschwister und Altersgenossen bewegen könnten und ihnen in nichts nachstehen würden.
6 Patienten besuchen noch die Schule, einer ist Student. Die Schüler gaben an, in der Schule beim Schreiben und bei anderen Tätigkeiten keinerlei Probleme zu haben. Am Schulsport nahmen sie in gleicher Weise wie ihre Altersgenossen teil. Die übrigen sechs Patienten hatten eine abgeschlossene Berufsausbildung. Keiner der Patienten hatte sich durch seine Mißbildung bei

der Berufswahl eingeschränkt gefühlt. 5 Patienten konnten ihren gewählten Beruf bis zum Tage der Nachuntersuchung ohne Probleme ausüben und hatten keinerlei Nachteile. Wie sie alle angaben, könnten sie in ihrem Beruf ebensoviel leisten wie ihre Arbeitskollegen und müßten nie fremde Hilfe hinzuziehen. Im einzelnen handelte es sich um folgende Berufe: Bankkaufmann, Hauswirtschaftsgehilfin, Damenscheiderin, Kfz.-Mechaniker, Schlosser. Ein Patient übte zunächst seinen erlernten Schreinerberuf aus, mußte aber nach einigen Jahren zum Bankkaufmann umschulen, da er sich der schweren Arbeit nicht mehr gewachsen fühlte. In seinem neuen Beruf kommt er nun aber gut zurecht.

Alle Untersuchten übten in irgendeiner Weise zumindest ab und zu eine Sportart aus. Besonders häufig wurden Schwimmen, Tennis und Ballspiele angegeben. Keiner der Probanden fühle sich bei der Ausübung von Sport oder Spiel beeinträchtigt. Nur einer der 5 wehrdienstfähigen Männer hat seinen Wehrdienst abgeleistet, 2 wurden zurückgestellt, die übrigen 2 wurden ausgemustert. Keiner der Befragten empfand seine Mißbildung als kosmetisch in besonderem Maße störend. Bei einer Patientin trat im Laufe der Jahre als Komplikation eine habituelle Luxation im Humero-ulnargelenk auf, die zu Schmerzen im betroffenen Ellenbogengelenk führte. Nur ein weiterer der Untersuchten gab leichte Schmerzen bei körperlicher Belastung im befallenen Gelenk an. Bei keinem weiteren Patienten ist es im Laufe der Zeit zu einer Verschlechterung des subjektiven Befundes gekommen.

3 Patienten aus unserem Krankengut sind früher operiert worden. Nur bei einem Patienten wurde der operative Eingriff in unserer Klinik durchgeführt. Bei einem Patienten wurde eine Umstellungsosteotomie (Radius) durchgefhrt, die aber kaum eine Stellungsverbesserung erbrachte. Bei einer anderen Patientin konnte der betroffene Unterarm durch die Operation (Osteotomie beider Unterarmknochen) in eine günstigere Gebrauchsstellung gebracht werden. Schließlich wurde bei einer weiteren Patientin eine Radiuspseudarthrose unterhalb der Synostose gebildet. Die Funktion des Unterarmes konnte da-

durch aber nicht gebessert werden, da postoperativ keine aktive Beweglichkeit resultierte.

Heute wäre keiner der 13 befragten Patienten auf Grund der geringen subjektiven Behinderung bereit, sich einem operativen Eingriff zu unterziehen.

2.2 Klinische Untersuchung

5 der 13 Patienten unseres Krankengutes hatten eine beidseitige RUS. Bei 4 Patienten war das rechte, bei den übrigen 4 nur das linke Ellenbogengelenk betroffen.
Bei den Untersuchten mit beidseitiger RUS fanden sich keinerlei Längendifferenzen der Unterarme. Bei diesen Patienten war die Muskulatur der oberen Extremität seitengleich normal kräftig ausgebildet. Da alle diese Probanden Rechtshänder waren, fanden sich lediglich kleinere Umfangsdifferenzen, die ca. 1 cm zugunsten des rechten Armes betrugen. Bei den einseitigen Synostosenträgern fanden sich in allen acht Fällen Längenunterschiede der Unterarme. Bei 7 Patienten dieser Gruppe war der betroffene Arm um 1 - 2 cm kürzer als der gesunde. Bei einer Patientin war der Unterarm, an dem sich die Fehlbildung befand, um 4,5 cm kürzer als der andere. Unabhängig davon, ob der linke oder der rechte Arm befallen war, waren die Unterarme, an denen sich die Synostose befand, weniger kräftig ausgebildet. Die Umfangsdifferenzen schwankten zwischen 1 und 3 cm. Bei 2 Patientinnen mit einseitiger RUS war der Oberarm der betroffenen Seite kürzer als auf der anderen Seite. Einmal betrug die Differenz 1 cm, das andere Mal 2 cm.
3 der insgesamt 18 befallenen Unterarme waren in sich etwas verbogen. Diese Unterarme bildeten einen nach radial offenen Winkel, wobei der Krümmungsscheitelpunkt der Biegung im Übergangsbereich von der oberen zur unteren Hälfte lag. Der Winkel betrug 5, 10 und 20 Grad. Bei 4 Unterarmen fand sich ein Hervorspringen des Ulnaköpfchens nach handrückenwärts.
Bei den 18 betroffenen Unterarmen konnte nur insgesamt 5 mal ein Radiusköpfchen getastet werden. Bei 2 Ellenbogengelenken war die Palpation etwas schmerzhaft.
Die Achsenverhältnisse am Ellenbogengelenk gestalteten sich

folgendermaßen: Wir gehen hierbei von folgenden physiologischen Grenzwerten aus: 10 Grad Valgus für Knaben und Männer, 20 Grad Valgus für Mädchen und Frauen. So fanden wir bei den befallenen Ellenbogengelenken insgesamt 3 mal einen Cubitus valgus (bis 30 Grad) und 2 mal einen Cubitus varus (bis 25 Grad).

Bei 10 untersuchten Ellenbogengelenken fanden sich Streckdefizite von 10 bis 25 Grad. 6 mal fanden wir endgradige Beeinträchtigungen der Beugung, die etwa 10 bis 15 Grad betrugen. Bei einer Patientin kam es bei einer Streckung über 90 Grad hinaus zu einer Luxation der Ulna aus der Humerusrolle.

Die 18 Unterarme waren in unterschiedlicher Stellung versteift: 12 mal stand der betroffene Unterarm in annähernder Neutral-O-Stellung, 4 mal fanden wir in etwa eine maximale Pronationsstellung von 90 Grad. Ein Patient hatte diese Pronationskontraktur beidseitig. Einmal fanden wir eine Pronationsstellung von etwa 7o Grad, ein anderes Mal von etwa 45 Grad. Während 13 der befallenen Gelenke hinsichtlich der Umwendebewegungen völlig steif waren und höchstens minimale passive Wackelbewegungen zuließen, fanden wir bei 5 Gelenken trotz Synostose einen größeren Bewegungsspielraum, 3 Patienten, von denen 2 die Mißbildung beidseitig hatten, konnten durch eine abnorme Beweglichkeit im Humero-ulnargelenk teilweise beträchtliche Umwendebewegungen der Unterarme erreichen. Bei Pro- und Supination konnte klinisch eine Aufklappbarkeit des äußeren und inneren Ellenbogengelenkspaltes festgestellt werden. Das Olecranon klappte dabei nach medial bzw. lateral um. Der dadurch erlangte Bewegungsspielraum betrug bei den einzelnen Fällen 30 bis 60 Grad. Diese Bewegungen konnten unter Bildwandlerkontrolle objektiviert werden. Diese Aufklappbewegungen wurden, wie die röntgenologische Kontrolle zeigte, durch eine starke Dysplasie der Incisura trochlearis ermöglicht (Fall 7; Abb. 32, 34, Fall 9; Abb. 37, Fall 10;). Bei 3 von 8 Patienten mit einseitiger RUS fanden sich am gegenseitigen Gelenk beträchtliche Einschränkungen der

Umwendebewegungen. Die Beweglichkeit der anderen Gelenke der oberen Extremität war bei allen Patienten normgerecht. Bei 2 Patientinnen, eine mit einer Handmißbildung, eine andere mit einer Kamptodaktylie, bestanden entsprechende Einschränkungen.
Die Durchblutung der Unterarme sowie die Reflexe an der oberen Extremität waren durchweg unauffällig. Die grobe Kraft war bei keinem der Probanden in besonderem Maße herabgesetzt.
Alle Patienten führten bei der Aufforderung zu supinieren bzw. zu pronieren in den benachbarten Gelenken die typischen Kompensationsbewegungen aus. Um eine möglichst gute funktionelle Supinationshaltung der Hand zu erreichen, wurden in der Schulter Außenrotations- und Adduktionsbewegungen ausgeführt. Besonders bei den Unterarmen, die in Mittelstellung versteift waren, konnte so eine funktionell befriedigende Supinationsstellung der Hand erreicht werden. Unterstützend wurden noch schraubenförmige Verdrehungen in den Handgelenken durchgeführt. Um die Hand in Pronationsstellung zu bringen, gab es durchweg keinerlei Probleme. Durch leichte Abduktion und Innenrotation der Schultergelenke konnte diese Bewegung durchgeführt werden. Bei den Unterarmen, die in maximaler Pronation fixiert waren, waren die beschriebenen Kompensationsbewegungen, um die Hand in Supination zu bringen, nur von untergeordneter funktioneller Bedeutung. Diese Patienten führten spontan viele Bewegungen mit pronierten Unterarmen aus. Kleine Gegenstände wurden mit pronierter Hand unter leichter Verdrehung in den Handgelenken zwischen Daumen und Zeigefinger entgegengenommen. Bei diesen Patienten konnten wir noch eine andere Möglichkeit beobachten, die Hand in Supination zu bringen: Diese Probanden drehten den gesamten Arm bei gestrecktem Ellenbogengelenk in der Schulter nach innen und konnten so die Hand in körperferner Stellung in volle Supination bringen.

2.3 Auswertung der Röntgenaufnahmen

Bei der Auswertung der Röntgenaufnahmen von 18 radio-ulnaren Synostosen konnten wir eine eindeutige Aufteilung in die beiden Typen I und II vornehmen (siehe Abb. 9 - 12). Der Typ II war

in unserer Untersuchungsreihe am häufigsten vertreten. Wir fanden ihn in 15 Fällen. Den Typ I trafen wir 3 mal an. Bei einem Patienten fanden wir bilateral einen Typ I, bei einem anderen auf einer Seite einen Typ I, auf der anderen Seite einen Typ II.

Bei den 3 Fällen vom Typ I war das entscheidende Merkmal das gut ausdifferenzierte und nicht dislozierte proximale Radiusende (Abb. 15, 16, 30). Das gut geformte caput radii stand in direktem Kontakt mit dem capitulum humeri. Die Synostose ließ in diesen 3 Fällen das caput radii und ein Teil des collum radii frei und begann erst 1 cm bis 1,5 cm unterhalb des proximalen Radiusendes. Bei diesem Synostosentyp erstreckte sich die Ausdehnung der Verwachsung zwischen 2,5 cm und 3 cm nach distal. Im Bereich der Synostose fand sich eine innige Durchflechtung der Spongiosabälkchen. Dennoch waren die Konturen der beiden Knochen noch gut zu unterscheiden. Im Anschluß an die Synostose fand sich auf einer Strecke von je etwa 0,5 cm ein Bereich verknöchertes Spatium interosseum. Beim Typ I fanden wir keine starke Radiusverbiegung. Der Radius war etwas kräftiger, die Ulna etwas graziler ausgebildet als normal. Die incisura trochlearis ulnae war stets wohlgeformt. Die distale Humerusgelenkfläche war jeweils normgerecht ausgebildet. Die 10 bis 14 Jahre alten Vergleichsaufnahmen zeigten dieselben Befunde.

Bei den 15 Fällen vom Typ II sahen wir durchweg folgende Gemeinsamkeiten: Das proximale Radiusende zeigte nie eine Ausdifferenzierung in caput oder collum radii (z.B. Abb. 21, 24, 29, 32). Es war mehr oder minder trommelstockartig geformt. Im proximalen Drittel machte der Radius einen Bogen zur Ulna hin. Das obere Radiusende war stets nach hinten und oben dislozierd und stand am häufigsten in Höhe der Mitte der incisura trochlearis ulnae, bisweilen noch höher. Eine Dislokation nach vorne fanden wir nie. Das proximale Radiusende artikulierte nicht mit dem capitulum humeri, sondern schob sich hinter die distale Humerusgelenkfläche. Die

kräftige Radiusdiaphyse war säbelartig nach radial ausgebogen. Die Ulna war graciler als normal ausgebildet. Innerhalb der Synostose waren die Radiuskonturen teilweise nur noch schattenhaft zu erkennen. Das dorsale Kortikalisband des Radius war streckenweise nicht mehr zu unterscheiden. Stets lag eine feste knöcherne Durchbauung der Synostose vor. In 13 Fällen wurde das proximale Radiusende nicht in die Synostose miteinbezogen. 0,5 cm bis 1,5 cm (im Durchschnitt 1 cm) des oberen Radiusende blieben frei. 2 mal wurde das gesamte proximale Radiusstück in die Synostose mit eingeschlossen. Aber auch in diesen Fällen waren die Radiusstrukturen zumindest teilweise noch zu erkennen. Das Ausmaß der Synostose schwankte zwischen 1,5 cm und 5,0 cm. Der Durchschnittswert lag bei knapp über 3 cm. In 7 Fällen fanden wir, daß im Anschluß an die Synostose der proximale Teil des spatium interosseum verknöchert war. Diese Verknöcherung war teilweise so dicht, daß man sie nur sehr schwer von der Synostose abgrenzen konnte. Das spatium interosseum konnte so verknöchert sein, daß in diesem Bereich die Diaphysen der Unterarmknochen nur schwer zu unterscheiden waren. In anderen Fällen war die Verknöcherung schwimmhautartig ausgebildet. Das Ausmaß betrug in 5 Fällen 1,0 cm bis 1,5 cm, in einem Fall 5 cm, in einem weiteren sogar 6 cm. Die Verknöcherung begann in allen Fällen im ganz proximal gelegenen Teil des spatium interosseum, also direkt im radio-ulnaren Winkel. Im Fall Nr. 2 sahen wir eine schwimmhautartige Verknöcherung im Ausmaß von 6 cm, die ihren Ausgang vom Margo interosseus der beiden Unterarmknochen nahm. Nach distal war diese Verknöcherung, wie auch in den übrigen Fällen, in Form eines gotischen Spitzbogens begrenzt. Bei 9 Ellenbogengelenken fanden wir eine mäßig bis sehr stark abgeflachte incisura trochlearis ulnae. In einem Fall kam es dadurch zu einer habituellen Luxation im Humero-ulnargelenk. In 6 Fällen fand sich ein schlecht ausdifferenziertes distales Humerusende. Dort fanden wir einen kontinuierlichen Übergang der trochlea humeri in ein hypoplastisches capitulum humeri. 6 mal fanden wir einen leichten Ulnavorschub mit Luxation des Ulnaköpfchens nach dorsal. Dieser Zustand war stets durch die starke Krümmung

des Radius bedingt. 1 mal fanden wir ein dysplastisches distales Ulnaende, ein anderes Mal einen Radiusepiphysenvorschub. Bei den Fällen mit einseitiger Synostose haben wir durch Längenmessungen an der Ulna Längendifferenzen zwischen befallener und freier Seite feststellen können. Der Unterarm mit Synostose war zwischen 1 cm und 1,5 cm kürzer. In einem postoperativen Fall fanden wir einen Unterschied von 3,8 cm. Bei 8 Patienten liegen ältere Vergleichsaufnahmen vor, die in einem Zeitraum von 3 bis 24 Jahren vor der Nachuntersuchung angefertigt wurden.Bei einem Patienten, der zum Zeitpunkt der ersten Aufnahmen 15 Jahre alt war, zeigen sich zu den heutigen Befunden (10 Jahre später) keinerlei Unterschiede. Die übrigen 7 Patienten waren zwischen 3 Monaten und 5 Jahren alt, als die ersten Aufnahmen angefertigt wurden. Bei jedem dieser Fälle lag schon im Säuglings- bzw. Kindesalter eine knöcherne Synostose vor. Immer fanden wir Spongiosabälkchen von einem zum anderen Knochen ziehend. Die damaligen Aufnahmen ähneln den heutigen Befunden. Nur waren die Konturen, besonders die des proximalen Radiusendes, bisweilen etwas deutlicher gezeichnet. Bei den Aufnahmen aus den ersten Lebensjahren fanden wir nie ein verknöchertes spatium interosseum.

Von den 8 Patienten mit einseitiger RUS liegen uns in 7 Fällen Aufnahmen des contralateralen Ellenbogengelenkes vor. In 3 Fällen fanden wir auch in diesem nicht von einer Synostose befallenen Gelenk knöcherne Unregelmäßigkeiten. Es handelte sich hierbei jeweils um die Fälle, bei denen wir klinisch eine Einschränkung der Umwendebewegungen festgestellt haben. Durchweg handelte es sich um verbildete Radiusköpfchen. Ein Radiusköpfchen war etwas asymmetrisch ausgebildet, ein anderes war pilzförmig aufgetrieben, ein weiteres schließlich zeigte eine Knochenausziehung zur Ulna hin.

Einen Vater eines unserer Patienten mit beidseitiger RUS vom Typ I konnten wir untersuchen. Wir fanden bei ihm eine leichte beidseitige Dysplasie des lateralen Condylus humeri. Das capitulum humeri war flach und hypoplastisch. Klinisch fanden

wir eine mittelgradige Einschränkung der Umwendebewegungen. Von einem bereits verstorbenen Vater eines anderen Patienten mit beidseitiger Synostose konnten wir eine ältere Röntgenaufnahme der linken Hand auswerten. Wir sahen eine fast vollständige Aplasie der Phalangen der Finger II - V. Weiterhin sahen wir eine proximale Synostosierung der Metacarpalia II - IV (Quelle: 197).

2.4 Chromosomenanalyse

Bei allen 10 Patienten, die zur Nachuntersuchung erschienen sind, konnte eine Chromosomenanalyse aus einer Lymphozytenkultur durchgeführt werden. Bei 2 Patienten dieser Gruppe ergab die Untersuchung eine numerische Chromosomenaberration. Ein Junge (8 Jahre) und ein Mädchen (12 Jahre) hatten einen Chromosomensatz, der aus 47 Chromosomen bestand. Die überzähligen Chromosomen gehörten der C-Gruppe an (Denverschema). Bei einer Zweituntersuchung wurde bei diesen Patienten ein Abstrich vom Mundschleimhautepithel angefertigt. Bei dem männlichen Patienten konnte in den Epithelzellen ein Barr-Körperchen, bei dem Mädchen zwei nachgewiesen werden. Die Untersuchung ergab also bei dem Jungen ein Klinefelter-Syndrom 47,xxy und bei dem Mädchen ein Triplo-x-Syndrom 47,xxx. Diese Befunde veranlaßten uns, die jungen Patienten einer eingehenden pädiatrischen und psychologischen Untersuchung zuzuführen (Fallbeschreibung Nr. 9 und Nr. 10).

2.5 Einzelfalldarstellungen

In den folgenden Kasuistiken sollen lediglich die individuellen Merkmale eines jeden Falles kurz aufgeführt werden. Zu jedem Fall werden Röntgenaufnahmen beigefügt. Die Darstellungen der 3 Patienten, die selbst nicht für eine Untersuchung zur Verfügung standen, sind an den Schluß gestellt.

1) Helmuth Sch., 26 Jahre; beidseitige RUS vom Typ I in Mittelstellung.

Die Eltern hätten bemerkt, daß er als kleines Kind die Hände nicht richtig aufhalten konnte, um kleinere Gegenstände ent-

gegenzunehmen. Da er sich immer gut helfen konnte und sich nie behindert fühlte, hätten die Eltern ihrer Beobachtung keine große Bedeutung beigemessen. Er ging erst im Alter von 16 Jahren wegen dieser Fehlbildung zum Arzt, um zu erfahren, was die Ursache der Drehbehinderung an den Unterarmen sei. Heute bestehen keine nennenswerten Behinderungen im Privatleben oder im Beruf als Kfz.-Mechaniker. Vor Jahren wollte er einmal Gitarre spielen lernen. Dabei habe er aber Probleme gehabt, die Griffe richtig auszuführen. Herr Sch. spielt oft Tischtennis und schwimmt gerne. Beide Unterarme sind genau in Mittelstellung versteift. Die Röntgenbilder zeigen eine typische Synostose vom Typ I.

Vater Michael Sch., 55 Jahre;

Er habe Einschränkungen der Umwendebewegungen besonders am rechten Unterarm, seit er sich erinnern könne. Er wisse noch, daß er als kleiner Junge beim Neujahrssingen auf dem Dorf den Geldobulus mit der rechten Hohlhand nicht richtig habe entgegennehmen können. Er habe wegen dieser Einschränkung nie einen Arzt aufgesucht, da er sich nie behindert fühlte. Seit 15 Jahren bestehen leichte Schmerzen im Bereich des rechten Ellenbogens. Pro- / Supination: rechts 50/0/50, links 60/0/80. Es besteht also eine Einschränkung der Drehbewegungen rechts von ca. 70 Grad, links von ca. 30 Grad. Auf den Röntgenaufnahmen erscheint das capitulum humeri in der ap.-Projektion beidseits besonders flach und hypoplastisch. Eine Abgrenzung zwischen capitulum humeri und lateralem Teil der trochlea humeri ist nicht zu erkennen. Ansonsten kein pathologischer Befund.

2) Gerhard F., 24 Jahre; linksseitige RUS vom Typ II in voller Pronationskontraktur.

Bei seinen ersten Gehversuchen sei der Großmutter aufgefallen, daß er ihr nicht richtig die linke Hand habe geben können. Der aufgesuchte Arzt riet von einer operativen Korrektur ab. Keine nennenswerte Behinderung im Beruf als Bankkaufmann oder

Fall 1

Abb. 15
li. Unterarm
- seitlich -

Abb. 16
li. Unterarm
- ap -

Abb. 17
Vater li. Ellenbogengelenk - ap -

Fall 2

Abb. 18
li. Unterarm
- seitlich -

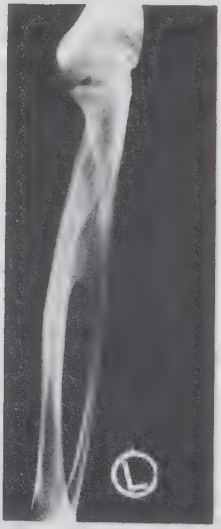


Abb. 19
li. Unterarm
- Zwischenstellung -

Abb. 20
li. Unterarm
- ap -

in der Freizeit. Er konnte das Gitarrenspiel nicht erlernen, da er mit der linken Hand die Griffe nicht machen konnte. Sperrige Gegenstände, wie z.B. Kisten, könne er nur ungeschickt anpacken, da er mit der linken Hand nicht richtig unterfassen könne. Beim Schulsport konnte er immer mitturnen, auch an Barren und Reck. Heute spielt Herr F. Tischtennis und fährt Ski. Am Arbeitsplatz sei die Behinderung noch niemandem aufgefallen. Der linke Unterarm steht in maximaler Pronationskontraktur. Die Röntgenbilder zeigen eine typische Synostose vom Typ II mit ausgedehnter schwimmhautähnlicher Verknöcherung des spatium interosseum.

3) Lothar Sch., 24 Jahre; rechtsseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung.

Als er 3 Monate alt gewesen war, sei der Mutter aufgefallen, daß er die rechte Hand nicht nach oben habe drehen können. Damals sind die Eltern mit dem Kind in unserer Klinik erschienen, von einer Korrektur wurde abgesehen. Seither hat der Patient keinen Arzt mehr wegen der Mißbildung aufgesucht. Herr Sch. arbeitet als Schlosser und gibt an, in seinem Beruf keinerlei Behinderung zu spüren. Sowohl was Kraft, als auch Geschicklichkeit anbetrifft, sei er so leistungsfähig wie seine Arbeitskollegen. Er habe auch in der Schule, z.B. im Turnunterricht, keinerlei Probleme gehabt. Herr Sch. hat 15 Monate Wehrdienst abgeleistet. Er habe zwar sein Gewehr nicht so halten können wie andere Schützen es tun, sei aber doch der beste Schütze seiner Kompanie gewesen. Heute treibe er gern und viel Sport: Reiten, Volley-, Basket- und Handball. Herr Sch. spielt Gitarre und Schifferklavier. Der rechte Unterarm steht genau in Mittelstellung. Am linken Unterarm bestehen Einschränkungen der Drehbewegungen: Pro- / Supination: 30/0/70. Röntgenologisch fanden wir rechts eine typische Synostose vom Typ II, links ein etwas asymmetrisch ausgebildetes Radiusköpfchen.

4) Klaus-Dieter S., 23 Jahre; beidseitige RUS in extremer Pronationskontraktur.

Die Eltern bemerkten, daß er als Kind im Alter von ca.

Fall 3

Abb. 21
re. Unterarm
- seitlich -

Abb. 22
re. Unterarm
- ap -

Abb. 23
li. Ellenbogengelenk
- ap -

Fall 4

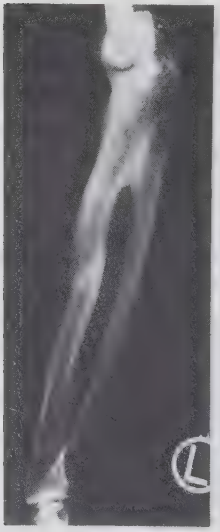


Abb. 24
li. Unterarm
- seitlich -

Abb. 25
li. Unterarm
- ap -

Abb. 26
re. Unterarm
- seitlich -

9 Monaten die Arme nicht richtig habe bewegen können. Im Alter von 6 Jahren wurde eine Radiusosteotomie links in einer auswärtigen Klinik durchgeführt, die aber nur eine geringe Stellungsverbesserung der Hand erbrachte. 1974 kam Herr S. erstmals wegen eines Attestes in unsere Klinik, wo ihm auf Grund der ungünstigen Gebrauchsstellung eine beidseitige Umstellungsosteotomie vorgeschlagen wurde. Herr S. konnte sich damals aber nicht zu dem Eingriff entschließen, da er sich selbst nur geringfügig behindert fühlte. Als Kind sei er im Vergleich zu seinen Kameraden in der Schule nie aufgefallen. Im Turnunterricht habe er immer mitturnen können. Im täglichen Leben komme er sehr gut zurecht. Schwierigkeiten habe er lediglich beim Entgegennehmen von Wechselgeld, beim Anheben von sperrigen Gegenständen und zum Beispiel beim Arbeiten an unzugänglichen Stellen wie im Motorraum seines Pkw. Der Patient studiert Betriebswirtschaftslehre. Nach langem Schreiben habe er ein leichtes Ziehen im rechten Unterarm und leichte Schmerzen im Handgelenk. Als Sport gibt er Tennis und Schwimmen an. Beim Tennis könne er aber nur Rückhand spielen. Herr S. ist Hobbyjäger. Das Gewehr würde er beim Schuß folgendermaßen halten: Den Lauf des Gewehrs greife er nicht wie sonst üblich von unten mit der linken Hohlhand, sondern er lege ihn auf die pronierte Hand zwischen Zeigefinger und Daumen. Mit dem rechten Mittelfinger ziehe er ab. Der rechte Unterarm steht in einer Pronationskontraktur von ca. 95 Grad, der linke von 85 Grad. Röntgenologisch fanden wir beidseits eine Synostose vom Typ II mit fest verknöchertem Spatium interosseum im Ausmaß von 1,5 cm. Links besteht ein Zustand nach Schrägosteotomie des Radius in Schaftmitte mit Krümmungsaufhebung der Radiusdiaphyse.

5) Inge Sch., 28 Jahre; linksseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung mit habitueller Luxation des linken Ellenbogengelenkes.

Im Alter von 4 Jahren habe die Großmutter bemerkt, daß das Kind beim Händewaschen die linke Hand nicht richtig habe drehen können. Frau Sch. gibt an, von Seiten des linken Unter-

armes über Jahre hinaus beschwerdefrei gewesen zu sein. Nie habe sie sich durch die Bewegungseinschränkung behindert gefühlt. Keinerlei Beschwerden habe sie bei Handarbeiten wie Stricken, Nähen und Häkeln. Die Patientin hat den Beruf einer Hauswirtschaftsgehilfin erlernt. Heute versorgt sie den Haushalt ihrer eigenen Familie und arbeitet noch als Angestellte in einem anderen Privathaushalt. Bei der Tätigkeit im Haushalt komme sie sehr gut zurecht und könne alle Arbeiten problemlos verrichten. Seit 1971 besteht eine habituelle Luxation im linken Ellenbogengelenk, die schmerzhaft sei. Sie schone deshalb den linken Arm und vermeide das Tragen von schweren Gegenständen. So sei sie die meiste Zeit von Seiten des linken Ellenbogengelenkes beschwerdefrei und könne ihren täglichen Pflichten gut nachkommen. Der linke Unterarm steht in Mittelstellung. Bei rechtwinkliger Beugung im linken Ellenbogengelenk bilden das Olekranon und die beiden Humeruskondylen ein Dreieck. Bei einer Streckung über 90 Grad hinaus kommt es zu einer Luxation der Ulna aus der Humerusrolle. Mit zunehmender Streckung tritt der Ellenhaken weiter nach hinten vor. Die Röntgenaufnahmen, die in verschiedenen Funktionsstellungen aufgenommen wurden, zeigen eine typische Synostose vom Typ II, die das gesamte proximale Radiusende einschließt. Die Einstellung der Ulna in die Humerusrolle tritt erst bei extrem gebeugtem Ellenbogengelenk ein. Die incisura trochlearis ulnae ist stark abgeflacht und der Processus coronoideus ist hypoplastisch.

6) Kurt K., 36 Jahre; rechtsseitige RUS vom Typ I in Mittelstellung, linksseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung.

Der Mutter sei aufgefallen, daß er als dreijähriges Kind die Unterarme nicht richtig habe drehen können. Ihm selbst sei die Fehlbildung erst seit der Schulzeit bewußt, als ihn seine Klassenkameraden daraufhin ansprachen. Die Eltern haben ihn wegen der Fehlbildung nie einem Arzt vorgestellt. Als er im Alter von 14 Jahren wegen einer Commotio cerebri im Krankenhaus war, wurde diese Mißbildung durch Zufall

Fall 5

Abb. 27
li. Ellenbogengelenk
- 150° Beugung seitlich -

Abb. 28
li. Ellenbogengelenk
- 30° Beugung seitlich -

Fall 6

Abb. 29
li. Unterarm
- seitlich -

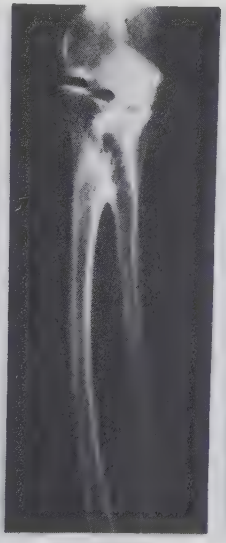


Abb. 30
re. Unterarm
- ap -

Abb. 31
Vater li. Hand
(von Weishaar, J.; Heinrich, G.; aus 197)

diagnostiziert. Seit Kindheit an habe er sich durch die RUS nicht behindert gefühlt. Auch heute könne er fast alles machen, was er wolle. Nach dem Abschluß der Volksschule habe er eine Schreinerlehre gemacht. In dem Beruf als Schreiner habe er besonders Schwierigkeiten beim Anpacken, Unterfassen und Tragen von schweren Holzbrettern gehabt. Nach einigen Stunden seien Verkrampfungen und leichte Schmerzen in den Schulter- und Ellenbogengelenken aufgetreten. Er sei im Beruf zwar immer ohne fremde Hilfe ausgekommen, habe sich dann aber dazu entschlossen, eine körperlich leichtere Arbeit zu machen. 1972 wurde er zum Bürokaufmann umgeschult. In seiner neuen Tätigkeit komme er sehr gut zurecht. Als Sport gibt er Schwimmen an. Beide Unterarme sind genau in Mittelstellung versteift. Rechts findet sich eine Synostose vom Typ I, links eine RUS vom Typ II.
Vom verstorbenen Vater konnten wir eine Röntgenaufnahme der linken Hand auswerten: Die Endphalanx des Daumens ist verkürzt. Fast alle Phalangen der Finger II - V sind nicht angelegt. Lediglich bei den Fingern II und V erkennt man rudimentäre Endphalangen. Die Metacarpalia II - V sind verkürzt. Die Metacarpalia II, III und V sind im proximalen Bereich miteinander synostosiert.

7) Astrid L., 11 Jahre; beidseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung.

Als das Kind 2 Jahre alt gewesen war, sei den Eltern aufgefallen, daß es ihm gereichte Gegenstände nicht mit der Hohlhand habe entgegennehmen können. Die Mutter gibt an, daß man sich bislang nie zu einem Eingriff habe entschließen können, da sich das Kind normal entwickelt habe und beide Arme gut gebrauchen könne. Bei keinerlei manueller Tätigkeit würde Astrid ihrer älteren Schwester nachstehen. Das Mädchen selbst meint, sie sei durch die Fehlbildung nicht behindert und könne sich genauso wie ihre Freundinnen bewegen. Beim Turnunterricht und Freizeitsport (Federball, Schwimmen, Ballspiele) habe sie keinerlei Beschwerden. Sie spielt Gitarre und Blockflöte.
Beide Unterarme stehen etwa in Mittelstellung. Durch Aufklapp-

Fall 7

Abb. 32
li. Unterarm
- seitlich -

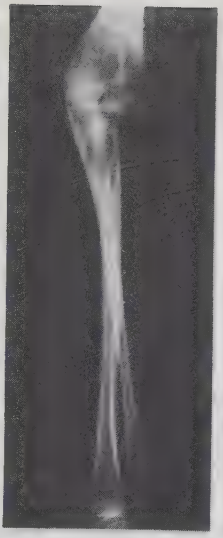


Abb. 33
li. Unterarm
- ap -

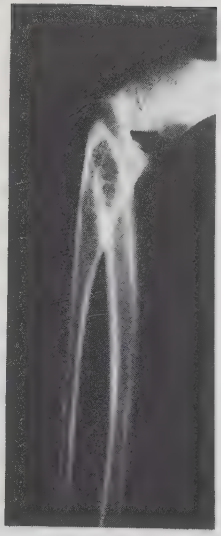


Abb. 34
re. Unterarm
- seitlich -

Fall 8

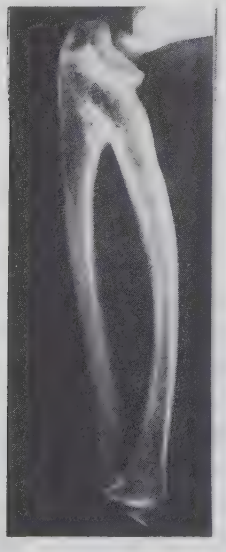


Abb. 35
re. Unterarm
- seitlich -

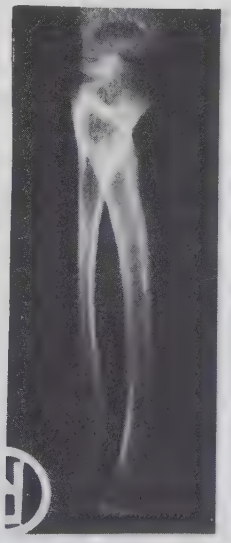


Abb. 36
re. Unterarm
- ap -

bewegungen der Ulna im Ellenbogengelenk kommt es zu einem beträchtlichen Spielraum der Umwendebewegungen. Pro- / Supination: rechts: 20/0/40; links: 40/0/0. Die Röntgenuntersuchung zeigt eine beidseitige RUS vom Typ II und eine beidseitige Abflachung der incisura trochlearis ulnae.

8) Meike A., 7 Jahre; rechtsseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung.

Als das Mädchen 9 Monate alt gewesen war, sei der Mutter aufgefallen, daß es die Hände immer asymmetrisch gehalten habe. Beim Krabbeln habe sich das Kind mit dem rechten Handteller nicht richtig abstützen können. Die Eltern geben an, daß das Kind den rechten Arm ebenso geschickt bewegen könne wie den linken. Das kleine Mädchen könne alles machen was es wolle. Nie habe es gesagt: Ich kann das nicht. Kleine Gegenstände nimmt Meike mit pronierter Hand entgegen. Kompensationsbewegungen im Schultergelenk erlauben es ihr, das auch mit der Hohlhand zu tun. In der Schule habe das Mädchen keinerlei Schwierigkeiten. Dem Turnlehrer ist eine Bewegungseinschränkung noch nicht aufgefallen. Die Lieblingsbeschäftigung des Kindes ist Basteln. Der rechte Unterarm steht fest in Mittelstellung. Das Röntgenbild zeigt eine Synostose vom Typ II. Die distale rechte Ulnaepiphyse ist dysplastisch.

9) Alexander Sch., 8 Jahre; beidseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung, 47,xxy-Syndrom.

Das Kind wurde im Alter von 5,5 Jahren erstmals in unserer Klinik vorgestellt, weil den Eltern ein Cubitus varus rechts aufgefallen war. Ansonsten erschien ihnen das Kind immer unauffällig. In unserer Klinik wurde gleichsam als Zufallsbefund eine beidseitige RUS festgestellt. Bis zum Zeitpunkt der bei uns durchgeführten Röntgenuntersuchung ist das Kind niemandem aufgefallen, so geschickt konnte es die Fehlbildung kompensieren. Die Mutter beschreibt ihren Sohn als sehr lebhaftes Kind, das den ganzen freien Tag auf dem elterlichen

Bauernhof herumturnen würde. Kleine Gegenstände nimmt der Junge so geschickt in der Hohlhand auf, daß dem ungeschulten Beobachter nichts besonderes auffällt. Der Junge spielt Tischtennis und Federball. Im Schulsport sei er dem Turnlehrer nie aufgefallen. Im Basteln sei Alexander sehr geschickt. Bei der klinischen Untersuchung sahen wir rechts einen Cubitus varus von 25 Grad. Beiderseits stand der Unterarm in Mittelstellung. Aus dieser Stellung heraus konnte der Junge durch Aufklappbewegungen der Ulna ein beträchtliches Bewegungsausmaß erreichen. Pro- / Supination: rechts: 20/0/25, links 15/0/20. Ein Klinefelter-Syndrom 47,xxy wurde diagnostiziert. Röntgenologisch fanden wir beidseits eine RUS vom Typ II und an der Ulna eine abgeflachte incisura trochlearis. Von pädiatrischer Seite wurde folgender Befund erhoben: Körperlänge + 7 cm bezogen auf das Alter; Testes beiderseits descendiert, Volumen etwa 2 ml. Regelrechte Genitale. Gonadotrope Hormone und Geschlechtshormone lagen im altersgerechten Normbereich. IQ = 97 (Kramer-Test). Legasthenie.

10) Helga Sch., 12 Jahre; linksseitige RUS vom Typ II in 45 Grad Pronationsstellung, Triplo-x-Syndrom.

Im Alter von 3 Jahren sei das Kind erstmals aufgefallen, da es mit der linken Hohlhand keine Gegenstände entgegennehmen konnte. Damals wurde von einer operativen Korrektur abgeraten. Heute ist sich Helga keinerlei Behinderung bewußt. Sie meint, wenn ihr die Eltern nichts von der Fehlbildung gesagt hätten, wäre ihr nie etwas aufgefallen. Sie habe keinerlei Beschwerden. Der Vater beschreibt seine Tochter als sehr geschickt. Das Mädchen könne gut im Haushalt helfen und sei sehr gewandt bei Handarbeiten. In der Schule sei das Lieblingsfach Sport. Niemandem sei in der Schule bisher eine Funktionseinschränkung aufgefallen. Links steht der Unterarm in 45 Grad Pronationsstellung. Eine Umwendebewegung im Pronationssinne ist möglich durch eine Aufklappbewegung der Ulna. Rechts bestehen ebenfalls Einschränkungen der Umwendebewegungen. Pro- / Supination: rechts: 20/0/55, links: 75/45/0. Die zytogenetische Diagnose war: 47,xxx. Im Röntgenbild fanden wir links eine Synostose

Fall 9

Abb. 37
re. Unterarm
- seitlich -

Abb. 38
Chromosomenkarte Karyotyp 47,xxy

Fall 10

Abb. 39
re. Unterarm
- ap -

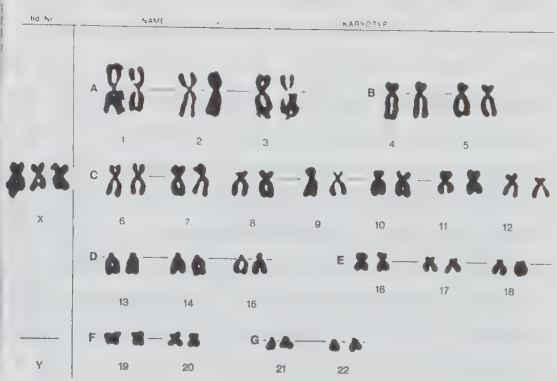


Abb. 40
Chromosomenkarte Karyotyp 47,xxx

vom Typ II mit stark abgeflachter incisura trochlearis ulnae; rechts fand sich im Bereich des Collum radii eine plumpe Knochenausziehung zur Ulna hin. Von pädiatrischer Seite fand sich ein weitgehend unauffälliger Phänotyp und eine normale Pubertätsentwicklung. Im Hawik fand sich ein IQ von 102. Die Gonadotropen Hormone und die Geschlechtshormone lagen im pubertären Bereich.

11) Christina Sch., 16 Jahre; rechtsseitige RUS vom Typ II in Mittelstellung.

Als das Mädchen 2 Jahre alt gewesen war, sei den Eltern aufgefallen, daß das Kind mit der rechten Hand nur schraubende Bewegungen durchführen konnte. Damals wurde von einer operativen Korrektur abgeraten. Das Mädchen schreibt uns heute, daß sie beide Arme gleich gut gebrauchen könne und sich nicht behindert fühle. Beim Sport in der Schule und in der Freizeit fühle sie sich durch die Fehlbildung im rechten Ellenbogengelenk nicht beeinträchtigt. Ihre Hobbys, Klavier- und Flötespielen, könne sie ohne Schwierigkeiten ausüben. Die Bewegungseinschränkung würde ihrer Umgebung kaum auffallen. Der rechte Unterarm ist in Mittelstellung fixiert. Röntgenologisch fand sich eine Synostose vom Typ II und eine stark abgeflachte incisura trochlearis ulnae.

12) Ingrid F., 36 Jahre; rechtsseitige RUS vom Typ II, jetzt in Mittelstellung fixiert. Zustand nach Umstellungsosteotomie.

Schon kurz nach der Geburt sei den Eltern eine starke Innendrehung des rechten Unterarmes aufgefallen. Im Alter von 6 Jahren wurde bei uns folgender Befund erhoben: Der rechte Unterarm stand in maximaler Pronation. Am linken Unterarm waren die Drehbewegungen eingeschränkt. Beidseits befand sich eine Beugekontraktur im Mittelglied der beiden Kleinfinger. Röntgenologisch fand sich rechts eine Synostose vom Typ II. Links war das Radiusköpfchen deformiert. Auf Wunsch der Mutter wurde das Mädchen vor 30 Jahren in unserer Klinik

operiert (Horizontale Osteotomie von Radius und Ulna unterhalb der Synostose und Einstellung des Unterarmes in Mittelstellung). 14 Jahre später befand sich der rechte Unterarm in Mittelstellung fixiert. Er war um 3,5 cm gegenüber links verkürzt. Am linken Unterarm bestand eine Einschränkung der Drehbewegungen. Röntgenologisch zeigte sich am rechten Unterarm, daß durch die Osteotomie die Radiusausbiegung aufgehoben war. Die Ulna war sehr gracil. Das linke Radiusköpfchen war pilzförmig deformiert. Die Patientin schreibt uns heute, daß sie in ihrem Beruf und im täglichen Leben gut zurechtkomme und sich nicht wesentlich behindert fühle. Nach dem Besuch der Volksschule habe sie das Damenschneiderhandwerk erlernt und die Gesellenprüfung mit gutem Erfolg abgelegt.

13) Ute B., 14 Jahre; linksseitige RUS vom Typ II in 70 Grad Pronation, linksseitige Handmißbildung, Hypoplasie der gesamten oberen Extremität.

Die Zwillingsschwester habe eine beidseitige Hüftdysplasie. Seit der Geburt besteht bei dem Kind eine schwere Hypoplasie des linken Schultergürtels und der gesamten linken oberen Extremität. Seit der frühen Kindheit steht Ute in fachärztlicher Behandlung. Folgende Befunde wurden damals erhoben: Das linke Schulterblatt ist nicht von einem Muskelmantel umhüllt und steht spitz vor. Die Musculi pectoralis, deltoideus, supra- und infraspinatus sind hypoplastisch. Der Oberarm ist 2 cm, der Unterarm 4,5 cm kürzer als auf der anderen Seite. Der linke Unterarm ist in 70 Grad Pronation fixiert. Die linke Hand ist deutlich verschmächtigt. Es besteht eine vollständige Aplasie des 5. Langfingers. Am 4. Finger besteht ulnarseitig ein kleiner Hautanhang. Der Daumen zeigt eine partielle Syndaktylie und eine Adduktionsstellung im Sinne einer Daumenhypoplasie 2. Grades. Der Daumenballen ist abgeflacht. Die linke Hand steht in einer Ulnarabduktion von 70 Grad. Aktiv kann diese Stellung bis auf eine verbleibende Abduktion von 10 Grad ausgeglichen werden. Röntgenologisch (1975) zeigt sich am linken Unterarm eine Synostose vom Typ II, die direkt am proximalen Radiusende be-

Fall 11

Abb. 41
re. Unterarm
- seitlich -

Abb. 42
re. Unterarm
- ap -

Fall 12

Abb. 43
re. Unterarm
Zustand nach Op.
- seitlich -

Abb. 44
li. Unterarm
- ap -

ginnt. Unterhalb der Synostose ist das Spatium interosseum in einer Ausdehnung von 5 cm verknöchert. Radius und Ulna lassen sich nur schwer vom verknöcherten Zwischenknochenraum abgrenzen. Fast völlige Abflachung der incisura trochlearis ulnae. Es besteht ein Radiusepiphysenvorschub distal. An der linken Hand sind nur 3 Langfinger und ein distal hypoplastischer Daumen angelegt. Der gesamte 5. Strahl einschließlich Os metacarpale fehlt. Sämtliche Phalangen sind kürzer als normal. Unsere Klinik hat von einer Korrektur der Synostose wegen der geringen Erwartung eines Funktionsgewinns abgeraten. 1976 wurde in einer anderen Klinik ein 2,5 cm langes Knochenstück aus der Radiusdiaphyse distal der Synostose entnommen, um eine Pseudarthrose zu bilden. Postoperativ bestand weiterhin eine starke Supinationseinschränkung. Bei einem handchirurgischen Eingriff wurde eine vollständige Aplasie des Musculus opponens pollicis und des Musculus abductor pollicis brevis festgestellt. Die Mutter schreibt uns, daß sich ihre Tochter selbst nicht behindert fühle. Den linken Arm würde sie immer schonen und fast alle Tätigkeiten mit dem rechten Arm ausführen. Durch die Handmißbildung sei die Fingerfertigkeit sehr herabgesetzt. Auch bei Bewegungen in der Schulter sei das Mädchen sehr beeinträchtigt. So könne es den linken Arm nur schwerlich zum Rücken bringen, um dort z.B. eine Schürze zu binden. Trotz der starken Verbildung des linken Armes komme das Mädchen im täglichen Leben alleine zurecht.

Fall 13

Abb. 45
li. Unterarm
- seitlich -

Abb. 46
li. Unterarm
- ap -

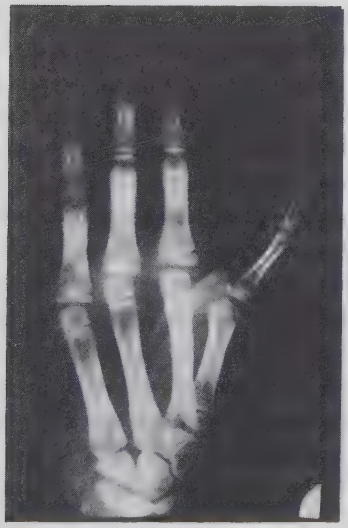


Abb. 47
li. Hand

D Diskussion der Ergebnisse

1. Entstehungsursachen

Unsere Untersuchungen bestätigen, daß die RUS in den meisten Fällen isoliert in einer Familie auftritt (61, 85). Spritz (176) hebt hervor, daß überhaupt erst 18 Familien mit nachgewiesener Vererbung gefunden wurden. Soweit unsere Befragung ergab, befand sich in keiner der 13 Familien, aus denen unsere Patienten herstammten, ein weiterer Fall einer RUS. Die Patienten Nr. 2, Nr. 4, Nr. 5 und Nr. 6 hatten selbst schon Kinder und bei keinem dieser Nachfahren ist die Mißbildung wieder aufgetreten. Andererseits zeigen aber unsere Beobachtungen an den Patienten Nr. 1 und Nr. 6, daß wahrscheinlich in zumindest einem gewissen Prozentsatz der Fälle genetischen Faktoren eine entscheidende Bedeutung hinsichtlich der Entstehungsursache zukommt. Der Vater des Patienten Nr. 6 hatte eine schwere Handmißbildung (Oligodaktylie, Metacarpalsynostosen). Nach Bauer und Bode (11) läßt sich dieser Befund so interpretieren, daß die phänotypische Auswirkung der Mutation nicht nur auf das eine Gelenk beschränkt bleiben muß, sondern sich bei den verschiedenen Mitgliedern einer Sippe phänotypisch unterschiedlich auswirken kann. Dodinval (46) und Cenani (29) haben Fälle von Mißbildungsträgern veröffentlicht, die neben einer ähnlich gestalteten Handmißbildung gleichzeitig eine bilaterale radio-ulnare Synostose hatten. Allerdings handelte es sich bei den Synostosen um sehr ausgedehnte Verschmelzungen zwischen Radius und Ulna. Aber dennoch weisen unserer Meinung nach diese Beobachtungen auf einen Zusammenhang dieser beiden Mißbildungen hin. Müller (138) zeigte Übergänge von einer einfachen Handmißbildung (Symbrachydaktylie) bis hinauf zu Aplasien knöcherner Anteile des Unterarmes. Auch diese Befunde können aufweisen, wie nahe Hand- und Unterarmfehlbildungen zusammenhängen können. Der Vater des Patienten Nr. 1 hatte an beiden Ellenbogengelenken eine leichte Dysplasie des Condylus lateralis humeri. Gleichzeitig bestand auf beiden Seiten eine mittelgradige Einschränkung der Umwendebewegungen der Unterarme. Fried (64) hält nahe Beziehungen der RUS zu den übrigen Fehlbildungen des

lateralen Ellenbogengelenkes für wahrscheinlich. In unserem Fall wäre es nicht auszuschließen, daß die Tendenz zur Fehlbildung vom Vater auf den Sohn vererbt wurde und beim Sohn eine größere Expressivität zeigte. Andererseits ist es möglich, daß die Einschränkungen der Umwendebewegungen der Unterarme beim Vater nicht nur durch die leichte knöcherne Dysplasie, sondern auch durch Anomalien der bindegewebigen Strukturen im Bereich zwischen Radius und Ulna verursacht wurden. Lange (110) ist der Meinung, daß, wenn eine Störung der Keimanlage für die Entwicklung eines Gliedabschnittes vorliegt, es unberechenbar sei, ob nicht bei der nächsten Generation eine scheinbar geringfügige Störung bereits Anlaß zu einer ausgedehnten Fehlbildung der ganzen Gliedmaße werden könne. Bei den 7 Fällen von einseitiger RUS, bei denen wir auch das kontralaterale Ellenbogengelenk röntgenologisch untersuchen konnten, fanden wir 3 mal eine leichte Dysplasie des proximalen Radio-ulnargelenkes. Die betroffenen 3 Patienten zeigten bei der klinischen Untersuchung in diesem Gelenk eine Beeinträchtigung der Unterarmumwendebewegungen. Diese Beobachtungen weisen auf eine nahe Verwandtschaft der RUS mit anderen Fehlbildungen dieses Gelenkes hin. Andere Autoren machten ähnliche Erfahrungen (36, 40, 61, 64, 89, 188). Thompson (185) und Rothmann (163) haben Fälle von Patienten, die keine RUS hatten, veröffentlicht, bei denen stark eingeschränkte Unterarmdrehbewegungen diagnostiziert wurden. Die angefertigten Röntgenbilder zeigten keinerlei Veränderungen der knöchernen Strukturen.Die Autoren führten die Bewegungseinschränkungen auf abnorme feste fibröse Strukturen zurück und vermuteten einen vergleichbaren ontogenetischen Ursprung wie bei einer radio-ulnaren Synostose. Fried (64) berichtet von einem ähnlichen Befund in einer Familie mit RUS. Unsere Beobachtungen lassen uns vermuten, daß es eine Stufenleiter der Expressivität bei der RUS geben könnte, deren unterste Stufe bei einer fibrösen Adhäsion beginnt. Dann folgt die Stufe der knöchernen Dysplasie des Drehgelenkes, schließlich die unilaterale und als höchstes Maß die bilaterale RUS.

Wir fanden bei 13 Patienten nur in 5 Fällen die RUS beidseitig. Die meisten Autoren (40, 135, 194, 196) heben hervor, daß in 60 % der Fälle die RUS beide Ellenbogengelenke betrifft. Ein Vorherrschen des männlichen Geschlechtes, wie es besonders Davenport (40) betont, konnten wir nicht finden.

Die Untersuchungen an unserem Krankengut bestätigen, daß die RUS in den meisten Fällen als isolierte Mißbildung auftritt (61, 76, 102). Bei 3 Patienten lagen gleichzeitig leichtere Fehlbildungen am Skelettsystem vor. Bei Fall Nr. 2 eine mittelgradige Trichterbrust, bei Fall Nr. 11 eine leichte Hüftdysplasie und bei Fall Nr. 12 eine Kamptodaktylie der beiden Kleinfinger. Spiegel (175) beschrieb die Kamptodaktylie zusammen mit der RUS und weiteren Fehlbildungen des Bewegungsapparates bei einigen Fällen im Rahmen des fetalen Alkoholsyndroms. Bei Fall Nr. 13 fand sich eine schwerwiegende Mißbildung der gesamten oberen Extremität auf der Seite, auf der sich auch die RUS befand. Dieses kleine Patientengut läßt nur bedingt allgemeine Schlüsse zu. Wir vermuten, daß bei den Trägern einer RUS eine höhere Mißbildungsrate am Bewegungsapparat vorliegt als bei einer Normalpopulation. Träger dieser Mißbildung sollten einer eingehenden orthopädischen Durchuntersuchung unterzogen werden.
Andere als genetische Faktoren, die für das Entstehen dieser Mißbildung verantwortlich gemacht werden könnten, haben wir nicht nachweisen können. Es sei auf die Problematik hingewiesen, nach vielen Jahren den Nachweis zu führen, ob ein mütterlicher Äthanolabusus, toxische Schädigungen oder Infektionen in der Schwangerschaft eine kausale Rolle bei der Mißbildungsentstehung gespielt haben.

2. Die RUS als Merkmal von Chromosomenaberrationen

Bei 2 von 10 Patienten, bei denen wir eine Chromosomenanalyse durchgeführt hatten, fanden wir eine numerische Aberration der Gonosomen. Beide Patienten hatten ein überzähliges X-Chromosom. Es fand sich bei einem Knaben ein Klinefelter-Syndrom 47,xxy und bei einem Mädchen ein Triplo-x-Syndrom 47,xxx. Im Zusammenhang mit Chromosomenaberrationen ist die

RUS in der Literatur schon häufig beschrieben worden (152). Im größten Teil der Fälle handelte es sich um Polysomieformen mit 3 oder 4 überzähligen x-Chromosomen. Niedere Polysomieformen wurden bei Trägern dieser Mißbildung nur selten beschrieben.

Terheggen (183) berichtet von insgesamt 86 Fällen des 49,xxxxy-Syndroms. 32 dieser Patienten zeigten Einschränkungen der Unterarmdrehbewegungen, wobei bei 21 röntgenologisch eine RUS nachgewiesen werden konnte. Nach Levy (118) haben 32 % der 49,xxxxy Patienten eine RUS. Murken (140) berichtet, daß bei dem sehr seltenen 49,xxxxx-Syndrom, von dem bisher nur 8 Fälle beschrieben wurden, zweimal eine radio-ulnare Synostose gefunden werden konnte (114, 172). Im Zusammenhang mit dem 48,xxxx-Syndrom wurde die RUS dreimal entdeckt (68, 182, 193). Von diesem Syndrom wurden bisher 19 Fälle mitgeteilt (68). In einer Übersicht weist Ferguson-Smith (57, 58) darauf hin, daß bei keinem von 233 beobachteten Patienten mit einem 47,xxy-Syndrom eine RUS nachgewiesen werden konnte. Ein Patient unter 33 mit einem xy- / xxy-Mosaik hatte diese Fehlbildung. Pfeiffer und Santelmann (152) sowie Jancu (92) erwähnen in einer Zusammenstellung je einen Patienten mit einem 47,xxy-Syndrom und gleichzeitiger RUS. So wurden bisher nur 2 Patienten mit diesem Syndrom und begleitender RUS beschrieben. Unter 10 Patienten mit einer 48,xxxy-Konstellation, die Ferguson-Smith (57, 58) beschreibt, war nur bei einem diese Mißbildung nachzuweisen. Bei allen 10 Patienten mit einem 48,xxyy-Syndrom in der gleichen Statistik wurde die RUS nicht gefunden. Borgaonkar et al. (26) fanden in der Literatur nur bei einem von 53 Patienten mit der xxyy-Konstellation eine RUS (161). Bei den Konstellationen 48,xxxy und 47,xyy wurde die RUS bisher in 3 bzw. 4 Fällen beschrieben (32, 56, 78, 132, 134, 139, 186). Ein Zusammenhang der RUS mit der relativ häufigen Chromosomenaberration 47,xxx konnte bisher nicht gefunden werden (102, 116, 142). Borgaonkar und Leger (25) berichten allerdings von einer Patientin mit einem Triplo-x-Syndrom, bei der auf dem Röntgenbild eine Verbindung zwischen dem Radiuskopf und der Ulna zu sein scheint. Einmal

wurde die RUS bei der Trisomie 21 (83) und einmal bei partieller Trisomie 18 (66) gefunden.

Bei fast allen Fällen von radio-ulnarer Synostose in Verbindung mit Chromosomenaberrationen, die bisher in der Literatur beschrieben wurden, handelt es sich um Patienten, bei denen erst nach der Diagnose eines anormalen Karyotyps auf Grund eingehender klinischer und röntgenologischer Untersuchungen u.a. auch eine radio-ulnare Synostose gefunden wurde. Bei der Durchführung unserer Nachuntersuchungen konnten wir den umgekehrten Weg beschreiten. Zum ersten Mal wurde ein größeres Kollektiv von Patienten mit einer RUS systematisch auf ihren Chromosomensatz hin untersucht. Unsere beiden Patienten waren mit Ausnahme der eingeschränkten Unterarmdrehbewegung und der Abweichung der Oberarm - / Unterarmachsen klinisch völlig unauffällig. In keiner der Familien waren Mißbildungen bekannt.
Bisher wurden nur 2 Patienten mit dem Syndrom 47,xxy und gleichzeitiger RUS beschrieben (92, 152). Einen weiteren Fall von RUS im Zusammenhang mit einem Triplo-x-Syndrom 47,xxx konnten wir bei Durchsicht der Literatur nicht finden, wenn man von dem nicht eindeutigen Fall von Borgaonkar und Leger (25) absieht. Unsere Untersuchungen lassen uns zu der Vermutung kommen, daß die radio-ulnare Synostose häufiger mit einer Chromosomenaberration einhergeht als bisher angenommen. Deshalb sollte in jedem Fall die Diagnose einer radio-ulnaren Synostose den Anlaß zu einer zytogenetischen Untersuchung geben, da sie das Merkmal einer Geschlechtschromosomenabnormität sein kann. Als einfache und billige Methode bietet sich die Bestimmung des Zellkerngeschlechtes, z.B. durch Mundscheimhautepithelabstrich an.

3. Anatomische Betrachtungen

In dem großen Patientengut unserer Klinik fanden wir von den 4 möglichen Gelenkaplasien im Bereich des Ellenbogengelenkes (105, 184) lediglich die proximale radio-ulnare Synostose vor. Distale und bipolare radio-ulnare Synostosen fanden wir nicht. Die proximale radio-ulnare Synostose kann man als häufigste

angeborene Synostose, zumindest des Ellenbogengelenkes und Unterarmes, bezeichnen.

Bei der Auswertung unserer Röntgenaufnahmen konnten wir eine eindeutige Einteilung der Synostosen in die beiden Typen vornehmen, wie sie von den meisten deutschen Autoren (9, 100, 103, 119, 143, 155, 171, 194, 199) angegeben wurden. 3 der insgesamt 18 Synostosen konnten wir dem Typ I zuordnen, 15 dem Typ II. Das entspricht in etwa den Ergebnissen anderer Autoren (61). Die Einteilung, wie sie zum größten Teil von englischsprachigen Autoren (85, 102, 135, 200) gebraucht wird, ist etwas verwirrend. So spricht Kelikian (102) von einem Synostosentyp mit und einem Typ ohne Radiuskopf. Finidori (61) hält die Formen der RUS, bei denen der Radiuskopf zu fehlen scheint und sich die Radiusdiaphyse scheinbar direkt in die Ulna einpflanzt, für das Ergebnis einer fehlerhaften Interpretation der Röntgenbilder. Wir konnten in allen Fällen die Konturen eines zwar teilweise dysplastischen, in seiner Länge aber immer vollständig ausgebildeten Radiusendes erkennen. Die Tatsache, daß wir bei einem Patienten mit bilateraler RUS auf einer Seite einen anderen Synostosentyp fanden als auf der gegenüberliegenden, unterstützt die Ansicht, daß es sich bei den verschiedenen Typen lediglich um unterschiedliche Ausmaße ein und derselben Mißbildung handelt (85).

Bei 9 von insgesamt 15 Fällen vom Synostosentyp II fanden wir eine mäßig bis sehr stark abgeflachte incisura trochlearis ulnae. 5 dieser Ellenbogengelenke zeigten eine abnorme Beweglichkeit im Humero-ulnargelenk. Diese Bewegungen gestatteten eine beträchtliche Umwendung des Unterarmes im Pro- und Supinationssinne. Hierbei handelt es sich um Aufklappbewegungen der Ulna, die physiologischerweise nur in sehr geringem Ausmaß möglich sind (59). Diese abnorm gesteigerte Beweglichkeit läßt sich durch die abgeflachte incisura trochlearis ulnae erklären. Das Ausmaß der Umwendebewegungen betrug bis zu 60 Grad. Diese Beobachtungen widersprechen den Bemerkungen von Kelikian (102) und Mc Farland (131), die angeben, daß die Umwendebewegungen der Ulna bei einer RUS nur in einem Ausmaß

von einigen Grad möglich sei. Kienböck (102) machte lediglich eine Abnahme der Kapselstraffheit für die gesteigerte Beweglichkeit verantwortlich. Die Einteilung in 2 Typen hat insofern klinische Bedeutung, als daß nur beim Typ II Aufklappbewegungen der Ulna gefunden wurden. Unseren Ergebnissen stehen die Betrachtungen von Hansen (85) gegenüber, der bei dem Synostosentyp mit gut geformtem Radiuskopf einen größeren Bewegungsspielraum fand. Welche Ursache diese Bewegungen hatten und welcher Art sie waren, wird aber vom Autor nicht näher ausgeführt.

Bei 10 Synostosen fanden wir im Anschluß an die knöcherne Vereinigung von Radius und Ulna den proximalen Teil des Spatium interosseum ebenfalls verknöchert. Diese Verknöcherung war nach distal spitzbogenförmig begrenzt. Im Fall Nr. 2 war die Verknöcherung in einem Ausmaß von 6 cm schwimmhautartig ausgebildet und spannte sich zwischen Radius und Ulna aus. Ihren Ansatz an den beiden Knochen fand sie jeweils am Margo interosseus. Zwischen den geringfügig ausgebildeten Verknöcherungen, die ein Ausmaß von ca. 1,0 - 1,5 cm hatten und dieser ausgedehnten Verknöcherung bestanden große morphologische Übereinstimmungen. Diese Beobachtung läßt den Schluß zu, daß es sich bei den verknöcherten Strukturen des Spatium interosseum in zumindest einem Teil der Fälle um die Membrana interossea handeln könnte. Andere Autoren (100, 103, 171) urteilen ebenso. Bisher wurde von keinem Autor der Beobachtung, daß diese Verknöcherung im proximalsten Teil des Spatium interosseum beginnt, ohne nur eine kleine Lücke freizulassen, eine Bedeutung beigemessen. Normalerweise verbindet die Membrana interossea die beiden Unterarmknochen nur im Bereich der distalen 3/4 des Unterarmes. Der proximale Bereich wird ausgespart für den Durchtritt der Vasa interossea posteriora, die dort von der Ellenbeuge zur Streckseite des Unterarmes übertreten und dorsal auf der Membran verlaufen (109). Unsere Befunde lassen sich nun dahingehend interpretieren, daß außer der knöchernen Fehlbildung auch eine Anomalie im Verlauf der Membrana interossea in ihrem proximalen Bereich vorliegen könnte. Andererseits ist es auch vorstellbar, daß das distale Ende der Synostose genau den normalen proximalen Ansatzpunkt

der Membrana interossea an den beiden Knochen darstellt und so keine Lücke bleiben kann. Auf jeden Fall muß der Durchtritt der Vasa interossea posteriora in diesen Fällen weiter distal als normal liegen. Diese röntgenologischen Beobachtungen unterstützen die Ansichten Jeantys (93), der die Pathogenese der RUS durch eine Variation im Verlauf der Arteria interossea posterior zu erklären versucht. Eine genaue Festlegung wird erst nach direkten eingehenden anatomischen Studien möglich sein.

Vergleichsaufnahmen unserer Patienten, die teilweise in der frühen Kindheit und Säuglingszeit gemacht wurden, zeigen eine knöcherne Durchbauung der Synostose. Die Angaben von Baisch (9) und Kelikian (102), die Synostose sei bisweilen über Jahre hinaus nicht verknöchert, konnten wir somit nicht bestätigen. Bei vielen Fällen ist die Synostose wahrscheinlich schon während der fetalen Entwicklung knöchern strukturiert worden. Ein relatives Wachstum der Synostose fanden wir nicht. Die Verknöcherung des Spatium interosseum nimmt zumindest teilweise im Laufe der Jahre zu (38). In 6 Fällen vom Synostosentyp II fanden wir am Handgelenk einen leichten Ulnavorschub mit Luxation des Ulnaköpfchens nach dorsal. Freyer (63) beschrieb diesen Zustand als Abortivform der Madelung'schen Deformität. Diese Feststellung halten wir nicht für gerechtfertigt, da es sich unserer Meinung nach nur um einen sekundären relativen Ulnavorschub, bedingt durch die starke Radiusverkrümmung, handelt (10, 61, 88).

4. <u>Ausmaß der Behinderung bei den Mißbildungsträgern</u>

Der Zeitpunkt, an dem diese Mißbildung erstmals entdeckt bzw. diagnostiziert wird, schwankt nach den Angaben in der Literatur in weiten Grenzen. Nach Finidori (61) wird die Diagnose am häufigsten im Alter von 2-3 Jahren, manchmal erst im Schulalter, gestellt. Von den 37 Fällen, die Hansen (85) auswertete, wurden bei 28 die Diagnose zwischen dem 1. und 12. Lebensjahr gestellt. Sicherlich hängt der Zeitpunkt der Diagnosestellung auch vom Grad der Pronationskontraktur der Hand ab. Meist fallen

den aufmerksamen Eltern die Veränderungen zu einem Zeitpunkt auf, sobald die Kinder anfangen, nach Gegenständen zu greifen (171(. Beim Waschen der Kinderhand kann die Mutter bemerken, daß der Arm nicht gedreht werden kann und die Hand immer nach unten zeigt. Liegt eine einseitige Synostose vor, fällt der Unterschied zum gesunden Arm eher ins Auge. Häufig ist der gesunde Arm kräftiger ausgebildet (106). Oeynhausen (147) betont, daß die RUS beim Kind sehr häufig ein Zufallsbefund ist, der leicht übersehen wird. Man findet viele Beispiele in der Literatur (102). Nicht selten wird die Mißbildung erst bei Gelegenheit einer kleineren Verletzung festgestellt, die den Patienten zum Arzt bringt (18, 41).

Auch die meisten unserer Patienten wurden im frühen Kindesalter zum ersten Mal einem Arzt vorgestellt. In diesem Alter waren es nie subjektive Beschwerden, die die Patienten zum Arzt führten. Fast durchweg waren es die besorgten Eltern, die bei den ersten Greifbewegungen ihres Kindes festgestellt haben, daß dieses den befallenen Arm etwas absonderlich hielt.

Die Patienten Nr. 1 und Nr. 6, die erst im Jugendalter zum ersten Mal wegen ihrer Fehlstellung zu einem Arzt gekommen sind, kamen nicht wegen ihrer Beschwerden, sondern aus anderen Gründen. Der Arzt wird diese Mißbildung also meist bei sehr jungen Patienten erstmals diagnostizieren und zwar bei Kindern, die nicht wegen bestimmter funktioneller Beschwerden zu ihm gebracht werden, sondern weil sie ihrer Umgebung aufgefallen sind.

Erstaunlicherweise findet man in der Literatur immer wieder Fälle, bei denen diese Mißbildung erst sehr spät im Leben entdeckt wird. So wurde bei 9 von 37 zusammengestellten Fällen von Hansen (85) die Diagnose erst zwischen dem 16. und 52. Lebensjahr gestellt. Obwohl ein Diagnosezeitpunkt im Erwachsenenalter sicherlich die Ausnahme ist, seien doch folgende Beispiele erwähnt, die aufzeigen, wie sehr sich diese Mißbildung ihrem Träger verbergen kann. Kreglinger (106) beschreibt einen Fährmann, der auf die Beschränkung der Pro- und Supination erst durch eine erlittene typische Radiusfraktur aufmerksam wurde, die er dann als Ursache seines Bewegungsdefektes ansprechen wollte, während röntgenologisch eine beidseitige RUS nachge-

wiesen werden konnte. Boeckh (22) schreibt von einem Patienten, daß er erst durch die unbeholfenen Armbewegungen seines vierjährigen Sohnes auf die eigene Mißbildung aufmerksam gemacht worden sei. Die Patienten von Paré (148) und Chasin (31) blieben selbst bei der Musterung unauffällig und fielen erst auf, als sie die Gewehrgriffe nicht richtig ausführen konnten.
Viele Autoren berichten, daß sich ihre Patienten mit der Funktionseinschränkung abgefunden hätten und der Zustand für die meisten Verrichtungen des täglichen Lebens nicht hinderlich sei. Die Patienten hätten teilweise eine ausgezeichnete Toleranz entwickelt und die Funktionsstörung sei so gering, daß der Träger über Jahre hinaus überhaupt nichts von seiner Deformität wisse. Im Gegensatz zu den erworbenen Formen (z.B. Brückenkallus) würden sich die Patienten mit congenitaler RUS sehr geschickt an ihren Zustand anpassen, wenngleich die Art und Weise wie sie zum Beispiel beim Fassen von Gegenständen vorgehen, auf den Betrachter manchmal einen ungewohnten Eindruck machen würde. Die meisten von den Patienten ausgeführten Bewegungen werden aus Gewöhnung spontan in Pronationsstellung ausgeführt (11, 16, 17, 31, 33, 37, 49, 62, 73, 74, 84, 85, 88, 89, 93, 96, 106, 119, 127, 137, 147, 188, 196, 200, 203).

Unsere Befragung hat ergeben, daß sich alle unsere Patienten mit einer RUS ohne Begleitmißbildung in ihrer Jugend und im späteren Leben ohne große Probleme hatten entwickeln können. Ohne Schwierigkeiten haben sie sich bei Sport und Spiel sowie in der Schule in die Gemeinschaft ihrer gleichaltrigen Kameraden eingliedern können. Unabhängig von ihrer Fehlbildung haben sie sich normal allen Situationen gut anpassen können. Die älteren Patienten in unserem Krankengut haben bewiesen, daß die funktionelle Toleranz dieser Mißbildung gegenüber so groß ist, daß eine problemlose Eingliederung auch im späteren Leben erfolgt. Bei der Befragung zeigte sich keiner unserer Patienten klagsam und die zugegebenen subjektiven Beschwerden waren sehr gering. Als schweres funktionelles Handicap (77, 135, 190) konnte man die RUS bei keinem unserer Patienten auffassen. Sicherlich ist das Ausmaß der Beschwerden vom Grad der

Pronationskontraktur abhängig (61 u.v.a.). Eine maximale Pronationskontraktur wird hinderlicher sein als eine Hand, die in Mittelstellung fixiert ist. Es wurden aber auch Fälle beschrieben, die trotz maximaler Pronationskontraktur im Leben gut zurechtkommen (147). Auch bei dem von uns untersuchten Patienten mit der beidseitigen, fast maximalen Pronationskontraktur fand sich nur ein geringes subjektives Beschwerdebild. Die Ursache der geringen subjektiven Beschwerden läßt sich nur dadurch erklären, daß die betroffenen Patienten nie die Vorteile zweier gegeneinander drehbarer Unterarmknochen kannten. Da sie mit dieser Fehlbildung aufgewachsen sind, konnten sie durch entsprechende Kompensationsbewegungen in den Nachbargelenken eine beachtliche Geschicklichkeit ausbilden. Diese Kompensationsbewegungen führten unsere Patienten hauptsächlich im Schultergelenk aus. Diese Bewegungen waren von großer funktioneller Bedeutung, um einen in Mittelstellung fixierten Unterarm in volle Pronation zu bringen. Für die Supinationsbewegungen waren sie ungünstiger, da die entsprechenden Armbewegungen durch den Rumpf früh abgebremst wurden (178). Eine spiralige Verdrehung der Hand konnte dann ein zusätzliches Maß an Supination ermöglichen. Supinationsversuche bei einem in maximaler Pronationsstellung fixierten Unterarm sind von geringer funktioneller Bedeutung und muten etwas absonderlich an (77, 144). Den Kompensationsmechanismen sind also Grenzen gesetzt, aber man muß verstehen, daß die betroffenen Patienten ihre Unterarme viel mehr im Pronationssinne gebrauchen, weil diese Armstellung einfacher zu erreichen ist. Aus Gewöhnung werden die meisten Bewegungen spontan im Pronationssinne ausgeführt.

Die meisten unserer Patienten sind ihrer Umgebung bei folgenden Tätigkeiten aufgefallen: Viele konnten beim Einkauf das Wechselgeld nicht mit der Hohlhand entgegennehmen. Sie nahmen es entweder mit pronierter Hand auf oder faßten es zwischen Daumen und Zeigefinger. Bei der Entgegennahme von kleinen Gegenständen wurde die Hand in Tütenform gehalten. Desweiteren wurde das Besteck am Essenstisch anders als allgemein üblich gehalten: 4 Finger wurden von oben um den Griff gelegt und

der Daumen von unten. Mit Gabel und Löffel wurden Schaufelbewegungen ausgeführt. Kinder können in der Schule auffallen, weil sie manchmal beim Schreiben leicht ermüden und den Kleinfingerballen bisweilen nicht auflegen können. Auch gelingt es ihnen manchmal nicht, das Buch beim Vorlesen richtig in den Händen zu halten. Diese Ergebnisse stimmen mit den Literaturangaben überein (31, 34, 37, 40, 53, 137, 188, 200). Es sei nochmals darauf hingewiesen, daß sich diese Patienten kaum beschweren, sondern lediglich von ihrer Umgebung bemerkt wird, daß sie manche Tätigkeit in einer anderen Weise ausführen als üblich. Problematisch hingegen kann das Heben von schweren, sperrigen Lasten werden (174). Den Patienten fehlt es nicht an Muskelkraft, sondern sie können mit den Händen nicht richtig untergreifen. Als Kuriosität sei eine Kasuistik von Wilkie (200) erwähnt, in der ein Mann beschrieben wird, der eine Kiste vom Boden mit dem Handrücken aufheben konnte. Lunn (123) berichtet von einer Kellnerin, die ihre Tabletts immer auf dem Handrücken trug. Probleme beim Waschen, Anziehen oder bei der Hygiene auf der Toilette (31, 53, 102) hatte keiner unserer Patienten.

5. Auswirkungen der Mißbildung auf das Arbeits- und Berufsleben

Bei der Durchsicht der Literatur findet man, daß sich fast alle Patienten ohne große Beschwerden in der Welt der Arbeit eingliedern können und in der Regel volle Arbeitsfähigkeit erreicht wird (11, 49, 73, 106, 127, 137, 196, 203). Nur 7 von 39 Patienten von Hansen (85) kamen zum Arzt, weil sie sich im Beruf behindert fühlten. Crasselt (37) kommt zu dem Schluß, daß alle Kranken arbeitsfähig werden, wenn man sie unter der Berücksichtigung ihrer Funktionsstörung dem entsprechenden Beruf zuführe. Interessanterweise findet man bezüglich der Eingliederung in die Arbeitswelt große Unterschiede zwischen erworbenen und congenitalen Synostosen (119, 137). Im einzelnen werden in der Literatur die folgenden Berufe erwähnt, die Träger einer RUS ausübten:
Schuster (31), Tischler (171), Werkzeugmacher (22), Schlosser (188), Schneider (47), Bäcker, Konditor (94, 174, 203), Kellner (123), Buchbinder (86), Maler, Tapezierer, Zimmer-

mann (40), Wäscherin (49, Verkäufer (84, 203), Landwirt (3), Seemann (141), Arzt (18, 153).

Auch unsere Nachuntersuchung hat ergeben, daß die Funktionsstörung fast immer so weit ausgeglichen werden kann, daß gar keine oder nur eine geringe Arbeitsbehinderung resultiert. Lediglich der Patient Nr. 6 hatte in seinem erlernten Schreinerberuf Probleme. Nach der Umschulung zum Bürokaufmann kam er in seiner neuen Tätigkeit ohne Schwierigkeiten zurecht. Die berufliche Entwicklung der Patienten Nr. 1 und Nr. 3 (Kfz.-Mechaniker und Schlosser) zeigt, daß Träger einer RUS selbst einen Beruf ausüben können, der sowohl körperliche Kraft, als auch manuelle Geschicklichkeit voraussetzt.
Man darf davon ausgehen, daß die Geschicklichkeit bei der Arbeit vom Ausmaß der Pronationsstellung der Hand abhängig ist.
Die Angaben in der Literatur und unsere Ergebnisse geben einen guten Einblick in die großen Möglichkeiten, die Träger dieser Mißbildung auf dem Arbeitsmarkt haben.

6. Stellungnahme zur Operationsindikation und zur Operationsmethodik

Es gibt einige Beispiele in der Literatur, wo der zu Rate gezogene Arzt von den Eltern gedrängt wurde, einen chirurgischen Eingriff bei einem jungen Mißbildungsträger vorzunehmen, um dem Kinde zu "helfen" (37). So ist zu verstehen, daß viele unnötige Operationen durchgeführt wurden (95). Da es sich bei dem Großteil der Patienten um Kinder in den ersten Lebensjahren handelt, wird dem Arzt kaum das subjektive Beschwerdebild als Entscheidungshilfe bezüglich des Für und Wider eines operativen Eingriffs dienen können. Die Folgerung unserer Nachuntersuchung für die Klinik ist, daß man den Eltern fast aller Kinder mit einer RUS mit Überzeugung sagen kann, daß sich ihre Kinder im Leben aller Voraussicht nach problemlos entwickeln werden. Eine Indikation zu einem chirurgischen Eingriff wird nur selten gegeben sein. Die meisten Autoren sind sich darüber einig, daß ein Eingriff nur dann berechtigt ist, wenn schwere funktionelle Beeinträchtigungen des Patienten

vorliegen, wie es wohl am häufigsten bei den beidseitigen extremen Pronationskontrakturen der Fall sein dürfte (37, 61, 85, 102, 128). Nur 2 von 37 Patienten bei Hansen (85) und 4 von 16 Patienten bei Finidori (61) wurden operiert. Finidori (61) rät, systematisch und frühzeitig alle Synostosen in extremer Pronationsstellung durch eine Stellungskorrektur in Mittelstellung zu bringen. Die Patienten Nr. 2, Nr. 12, Nr. 13 hatten eine einseitige maximale Pronationskontraktur. Bei der Patientin Nr. 12 wurde diese früh korrigiert, bei Patientin Nr. 13 eine Pseudarthrosenbildung durchgeführt, die ihr Ziel verfehlte. Die Befragung des Patienten Nr. 2 mit linksseitiger maximaler Pronationskontraktur ergab keinerlei Operationsindikation. Beim Patienten Nr. 4 mit der beidseitigen starken Pronationskontraktur hätte man sicherlich zumindest durch eine Stellungsverbesserung rechts eine Steigerung der objektiven funktionellen Kapazität des Armes erreichen können. Rückblickend halten wir nur bei diesem einen von insgesamt 13 Patienten eine Umstellungsosteotomie für angezeigt. Heute lehnt der Patient zwar wegen der geringen subjektiven Beschwerden einen Eingriff ab, sicherlich würde aber durch eine Stellungsverbesserung in der frühen Kindheit heute objektiv ein besseres funktionelles Resultat vorliegen. Wir schlagen vor, bei beidseitigen radio-ulnaren Synostosen in extremer Pronationsstellung zumindest den rechten Unterarm durch eine Drehosteotomie in eine Mittelstellung zu bringen. In diesem Fall sollte ein frühzeitiger Operationstermin gewählt werden (61, 76, 77), damit sich der Patient von Kindheit an an die neue Stellung gewöhnen und sich den funktionell möglichen Spielraum in der Entwicklung aneignen kann. Finidori (61) ist der Meinung, daß der beste Operationszeitpunkt zwischen dem zweiten und dritten Lebensjahr liege. In diesem Alter könne man bei einem Kind die beste funktionelle Adaptation an den neuen Zustand erhoffen. Auch Green und Mital (76, 77, 135), deren Patienten ein Durchschnittsalter von 8 Jahren bei der Operation hatten, halten einen möglichst frühen Zeitpunkt für am günstigsten. Da in diesem Alter die subjektive Funktionsbehinderung nur sehr schwer zu beurteilen ist und das Ausmaß der Korrektur natürlich zu diesem Zeitpunkt keinerlei Beeinflussung durch die

allgemeine und besonders durch die berufliche Aktivität finden kann, sollte man sich bei den anderen Formen vorläufig eines operativen Vorgehens enthalten und die weitere Entwicklung beobachten.

Bei den übrigen 12 Patienten unserer Gruppe halten wir eine Operation für nicht gerechtfertigt. Alle Patienten haben wegen der geringen subjektiven Beschwerden einen Eingriff abgelehnt. Auf keinen Fall sollte die Tatsache, daß man einen Eingriff technisch durchführen kann, dazu verleiten, die Operation auf jeden Fall auszuführen. Jeanty (93), der kein Verständnis dafür zeigt, daß so viele Fälle operiert wurden, erinnert in diesem Zusammenhang an die Worte von Blount: "Treat the patient, not the picture".

Die meisten Autoren verzichten heute auf die Operationsmethoden, die sich das ehrgeizige Ziel setzen, aktive Umwendebewegungen am Unterarm zu erreichen. Wenn überhaupt eine Operation vorgeschlagen wird, dann beschränken sich die meisten Autoren auf eine Art Palliativoperation, die sich damit begnügt, den Unterarm in eine günstigere Gebrauchsstellung einzustellen. Die Literaturdurchsicht hat gezeigt, daß sich nur eine Operationsmethodik an einem größeren Krankengut und durch positive Nachuntersuchungsergebnisse bewährt hat. Es handelt sich um die horizontale Osteotomie innerhalb der Fusionsmasse, wie sie von Green und Mital (76, 77, 135) beschrieben wurde. Diese beiden Autoren sind die einzigen in der langen Geschichte der Operationsmethodik der RUS, die erstens ein größeres Operationsgut überblicken und zweitens Langzeituntersuchungen durchgeführt haben. 1979 berichten sie von 13 Patienten, die sie nach einem postoperativen Zeitraum von 10 bis 25,5 Jahren nachuntersuchten (77). Nach ihren Erfahrungen ist diese Osteotomie die Methode der Wahl. Ähnlich äußern sich Finidori (61) und Kelikian (102). Green und Mital (77) erreichen überzeugende Langzeitergebnisse. Die durchschnittlich erreichte Drehung lag bei 81 Grad. Die Autoren gaben als mögliche postoperative Komplikationen Durchblutungsstörungen an, die aber nur bei einem

ihrer Patienten aufgetreten sind. Bei vasalen Komplikationen sollte eine progressive postoperative Rotation des Unterarmes durchgeführt werden.

E Zusammenfassung

Von 13 Patienten mit congenitaler radio-ulnarer Synostose, die in den Jahren 1960 - 1979 die orthopädische Universitätsklinik Würzburg aufsuchten, konnten 10 klinisch, röntgenologisch und durch Chromosomenanalyse nachuntersucht werden. Die übrigen 3 Patienten haben einen ausgefüllten Befragungsbogen an uns zurückgesandt. Bei der Nachuntersuchung wurden Patienten mit einer Thalidomidembryopathie nicht berücksichtigt. Die Nachuntersuchung bzw. Befragung ergab folgende Ergebnisse:

1) In allen Fällen trat die RUS isoliert in der Familie auf. Eine klare Vererbung der gleichen Mißbildung konnte in keinem Fall nachgewiesen werden. In einem Fall hatte der Vater eine grobe Handmißbildung, in einem anderen Fall eine beidseitige leichte Dysplasie des Condylus lateralis humeri.

2) In den meisten Fällen trat die RUS als isolierte Mißbildung auf. Nur bei einem Fall lag gleichzeitig eine andere erhebliche Mißbildung am Bewegungsapparat vor: eine Hypoplasie der gesamten oberen Extremität der befallenen Seite. In 3 Fällen fanden wir leichtere Fehlbildungen.

3) Eine Bevorzugung eines Geschlechtes lag in unserem Krankengut nicht vor: 7 Patienten hatten weibliches, 6 männliches Geschlecht. 5 mal war die Synostose beidseitig ausgebildet, 8 mal nur einseitig ohne Bevorzugung einer Körperseite. Bei 3 Fällen von einseitiger Synostose war das kontralaterale Radio-ulnargelenk leicht dysplastisch. Klinisch fanden sich in diesen Fällen Einschränkungen der Unterarmdrehbewegungen. Das wurde als Hinweis auf die nahe Ver-

wandtschaft der RUS zu anderen Fehlbildungen des Ellenbogengelenkes gewertet.

4) Bei 2 von 10 Patienten, bei denen eine Chromosomenanalyse durchgeführt wurde, fanden wir eine gonosomale Aneuploidie. Es lag einmal ein 47,xxy-Syndrom, bei einem anderen Fall ein 47,xxx-Syndrom vor. Die RUS scheint öfter mit niederen Polysomieformen der x-Chromosomen einherzugehen, als bisher angenommen wurde. Wir halten die RUS für ein mögliches Merkmal von Chromosomenaberrationen und halten bei jedem Träger dieser Mißbildung eine Bestimmung des Zellkerngeschlechtes für erforderlich.

5) 15 von 18 Synostosen gehörten dem Typ II an, 3 Synostosen dem Typ I. Bei den verschiedenen Typen handelt es sich lediglich um unterschiedliche Ausprägungen ein und derselben Mißbildung, da sie gleichzeitig bei einer Person auf beiden Seiten vorkamen. Bei 5 Synostosen vom Typ II fanden wir eine durch eine starke Abflachung der incisura trochlearis ulnae bedingte erhebliche Aufklappbewegung der Ulna im Humero-ulnargelenk. Bei 10 Synostosen fand sich im Anschluß an die eigentliche Synostose eine unterschiedlich ausgedehnte Verknöcherung des Spatium interosseum. Wahrscheinlich handelte es sich dabei um eine Verknöcherung der Membrana interossea.

6) Alle Patienten mit RUS zeigten einen hohen Anteil von funktioneller Toleranz der Mißbildung gegenüber. Die kindliche, schulische und berufliche Entwicklung wurde kaum beeinträchtigt. Die Patienten zeigten ein hohes Maß an Anpassung an diesen angeborenen Zustand und hatten nur geringe subjektive Beschwerden. Eine Operationsindikation ist nur selten gegeben. Wir halten einen Eingriff nur bei einer beidseitigen RUS in starker Pronationskontraktur für gerechtfertigt. In diesem Fall schlagen wir eine einseitige horizontale Osteotomie innerhalb der Fusionsmasse mit Umstellung des Unterarmes in Mittelstellung vor. Dieser Eingriff sollte in den ersten Lebensjahren erfolgen. Nur einer von 13 Patienten erfüllte diese Operationsindikation.

F Anhang: Anamnese- und Untersuchungsbogen

Nachuntersuchungsbogen
- congenitale radioulnare Synostose -

1. Anamnese Untersuchungstag:

1.1 Personaldaten

Name: Größe:
Vorname: Gewicht:
Geburtsdatum: Hausarzt:
Familienstand:

1.2 Familienanamnese

- Gesundheitszustand, evtl. Todesursache der Blutsverwandten:
- Mißbildungen, insbesondere des Knochensystems in der Familie (Fehlbildungen der Finger, der Hand, des Armes):
- Vorkommen von Fehlgeburten:
- Verwandtschaftsehen in der Familie:

1.3 Eigenanamnese

1.3.1 Schwangerschaft, Geburt, Entwicklung

- Medikamente, Alkohol, Infektionen während der Schwangerschaft bekannt:
- Andere Schwangerschafts- oder Geburtskomplikationen:
- Bestanden Schnürfurchen:
- Bestanden andere Fehlbildungen:
- Verletzungen im Ellenbogenbereich in der frühen Kindheit:
- bisherige Erkrankungen:
- normale geistige und motorische Entwicklung:

1.3.2 Spezielle Befragung

- Wann, wie, durch wen wurde eine Funktionsstörung zuerst bemerkt:
- Seit wann sind Bewegungseinschränkungen bewußt:

- Grund für den ersten Arztbesuch:
- therapeutische Maßnahmen:
- Rechts- / Linkshänder:
- Bei welchen Tätigkeiten fühlen sie sich behindert: (Waschen, Essen, Ankleiden, Handarbeiten, Umgang mit Werkzeugen, feinmechanische Arbeiten, schwere körperliche Arbeit)
- Ist bei manchen Tätigkeiten die Hilfe von anderen notwendig:
- Haben sie den Eindruck, daß sie im Vergleich zu ihren Mitmenschen auf etwas verzichten müssen:
- Bei Kindern: Fällt den Eltern auf, daß sie den Geschwistern oder den Gleichaltrigen in etwas nachstehen:
- Sportarten:
- Musikinstrumente:
- Andere Freizeitbeschäftigungen:
- Schmerzen bei schwerer oder längerer Arbeit:
- Schnell ermüdbar in den Armen:
- Schulbildung:
- Auswirkung der Behinderung in der Schule (Turnunterricht?):
- Berufsausbildung:
- Berufswahl durch Behinderung beeinflußt:
- Berufswechsel:
- Behinderung im Beruf, Nachteile, Hilfe nötig:
- Fällt die Behinderung Ihrer Umgebung auf (kosmetisch störend?):
- Bundeswehr, Musterungsbefund:
- Zunahme der Funktionseinschränkung im Laufe der Jahre:
- Auftreten von Schulterluxationen:
- Veränderungen der Oberarm- Unterarmachse im Laufe der Zeit:
- Frühere Operationen am Unterarm und deren Ergebnis:
- Unter welchen Voraussetzungen würden Sie sich operieren lassen:

2. Untersuchungsbefund

2.1 Inspektion

- Patient aufrecht stehend, Arme seitlich herabhängend.
  Richtung der Hohlhandfläche rechts:
  links :
- Weichteilatrophien sichtbare rechts:
  links :
- Achsenverhältnisse. Varus / Valgus rechts:
  (Goniometer) links :
- Besonderheiten:

2.2 Palpation

- Verlauf von Radius und Ulna:
- Schmerzhaftigkeit:
- Luxationen:
- Durchblutung:
- Muskeltrophik:

2.3 Längenmessung in cm re. / li.

- Gesamter Arm: Akromionspitze - Proc. styl. rad.:
- Oberarm: Akromionspitze - Epicond. lat. hum.:
- Unterarm: Epicond. lat. hum. - Proc. styl. rad.:
- Elle: Olekranonspitze - Proc. styl. ulnae:
- Hand: Proc. styl. ul. - Spitze Digit. III
  Proc. styl. rad.

2.4 Umfangsmessung in cm re. / li.

- Oberarm
  - Ansatz des M. deltoideus, Höhe der Achselfalte:
  - 15 cm oberhalb des Epicond. lat. humeri:
  - direkt oberhalb der Epicondylen:
- Ellenbogen
  - Auf Höhe des Olekranons:
- Unterarm
  - 10 cm unterhalb des Epicond. lat. hum.:
  - 20 cm unterhalb des Epicond. lat. hum.:
- Handgelenk
  - distal Proc. styl. ul. / Proc. styl. rad.:
- Mittelhand
  - über den Köpfchen der os. metacarp. II - V:

2.5 Bewegungsumfang in Grad von der Neutral-O-Stellung aus (Goniometer) re. / li.

- Schultergelenk
  - Anteversion / Retroversion:
- Abduktion / Adduktion:
  - Außenrotation / Innenrotation:
- Ellenbogengelenk
  - Flexion / Extension:
  - Pronation / Supination:
  - Besonderheiten:
  - Art und Weise der Kompensationsbewegungen in den Nachbargelenken:
- Handgelenk
  - Flexion / Extension:
  - Radial / Ulnarabduktion:

2.6 Bestimmung der groben Kraft

- Dynamometer in beiden Händen in Pronationsstellung
  Re.:
  Li.:

2.7 Übrige körperliche Untersuchung

3. Röntgenuntersuchung:
   - sagittaler, volodorsaler Strahlengang bds.
   - seitlicher, radio-ulnarer Strahlengang bds.
   - evtl. Untersuchung mit dem Bildwandler
   - Vergleich mit älteren Aufnahmen

4. Chromosomenanalyse

G Literaturverzeichnis

1. Abbott, F.C. — zit. bei Spritz
2. Ahreiner, F. — zit. bei Kelikian
3. Aimes; Hadengue; Hutin; — Luxation congénitale bilatérale de l'extrémité supérieure du radius avec synostose des os de l'avent-bras. Rev. d'Orthop. 6 (1919) 69 - 74
4. Albrecht, R. — Beitrag zum Vorkommen der Unterarm-mißbildungen. Z. Orthop. 103 (1967) 476 - 485
5. Almquist, E.; Gordon, L.; Blue, J. — Congenital dislocation of the head of the radius. Journal of Bone and Joint Surgery 51 A (1969) 1118 - 27
6. Andreini, G. — La sinostosi congenita radio-ulnare. Zentralblatt f. Chir. 79 (1954) 1723 - 24
7. Aschner, B.; Engelmann, G. — Die kongenitale radio-ulnare Synostose, in: Konstitutionspathologie in der Orthopädie Springer Verlag 1928 236 - 242
8. Avery — zit. bei Weil
9. Baisch, B. — Die kongenitale radio-ulnare Synostose. Z. Orthop. Chir., 31 (1913) 46 - 57
10. Bartsch, H. — Ein Fall von angeborener radio-ulnarer Synostose. Arch. Orthop. Unfallchir. 24 (1926) 84 - 94
11. Bauer, KK.; Bode, W. — Erbpathologie des Stützgewebes beim Menschen in: Handbuch der Erbbiologie des Menschen Bd. 3 Springer Verlag 1940
12. Baughman, F.A. et al. — The carrying angle in sex chromosome anomalies. J.A.M.A. 230 (1974) 718 - 20
13. Baytok, G.; Cayhan, G. — Congenital proximal radio-ulnar Synostosis. Exerpta medica Orthopedic Surgery 24 (1979) 96
14. Beck, W. — Beitrag zur radio-ulnaren Synostose. Fortschr. Röntgenstr. 83 (1955) 734

15. Berant, M.; Berant, N. — Radio-ulnar Synostosis and craniosynostosis in one family. Journal of Pediatrics 83 (1971) 88 - 90

16. Biesalski, K. — Zur Kenntnis der angeborenen und erworbenen Supinationsbehinderungen im Ellenbogen. Z. Orthop. Chir. 25 (1910) 205 - 18

17. Biro, A. — Kongenitalis Proximalis Radio-ulnaris Synostosis operalt esete. Magyar Traumatologia, Orthopaedia es Helyreallito Sebeszet 21 v (1978) 67 - 9

18. Blaine, E.S. — Congenital radio-ulnar Synostosis, with report of a case. Am. J. Surg. 8 (1930) 429 - 434

19. Blauth, W. — Zur Morphologie und Therapie der radialen Klumphand. Arch. Orthop. Unfallchir. 65 (1969) 97 - 123

20. Blechschmidt, E. — Anatomie und Ontogenese des Menschen. Biolog. Arbeitsbücher 22 Quelle + Meyer, Heidelberg, 1978

21. Blumenthal, M. — Über hereditäre, angeborene doppelseitige Supinationsstörung des Ellenbogengelenkes. Z. Orthop. Chir. 12 (1904) 181 - 94

22. Boeckh, C.A. — Über kongenitale Synostose zwischen Radius und Ulna. Dtsch. z. Chir. 213 (1928-29) 225 - 30

23. Bonnenberg, Th. — Die Luxatio capituli radii congenita. Zschr. f. orthop. Chir. 2 (1893) 376 - 409

24. Boorstein, S.W. — Bilateral congenital radioulnar Synostosis. Am. J. Surg. 32 (1918) 221 - 3

25. Borgaonkar, D.S.; Leger, H. — The triple-x-Syndrome. in: Birth Defects Original Article Series; Part V: Phenotypic aspects of chromosomal aberration, Vol. 5 (1969) S. 138 - 139

26. Borgaonkar, D.S.; Muls, E.; Char, F. — Do the 48 xxyy maleshave a characteristic phenotype ? Clin. Genet 1 (1970) 272 - 93

27. Bruce; Walmsley; Ross; — Congenital radioulnar Synostosis. in: Manual of Surgical Anatomy E + S Livingstone Ltd. Edinburgh 1964 196

28. Casolo, P.; Misasi, N. — Sulla sinostosi tibio-peroneale congenita. Contributo clinico. Pediat. Calabr. 2 (1957) 9 - 18

29. Cenani, A.; Lenz, W. — Totale Syndaktylie und totale radio-ulnare Synostose bei zwei Brüdern. Zschr. f. Kinderheilkunde 101 (1967) 181 - 90

30. Chapchal, G. — Radio-ulnare Synostose. in orthopädische Therapie Hrsg. v.: Chapchal G.; Waigand, D.; Thieme Verlag Stuttgart 1971 258

31. Chasin, A. — Synostosis radioulnaris superior congenita. Z. Orthop. Chir. 56 (1932) 353 - 77

32. Cleveland, W.W.; Arias, D.; Smith, G.F. — Radioulnar Synostosis behavioral disturbance and xyy chromosomes. J. Pediatr. 74 (1969) 103 - 6

33. Cohen-Sohal, L. — Pronation congénitale de coude. Pédiatrie 19 (1963) 106 - 7

34. Cohn, B.N.E. — Congenital bilateral radio-ulnar Synostosis, with report of case. J. Bone Joint Surg. 14 (1932) 404 - 5

35. Colombini, E.; Ugolotti, G. — Osservazione di due casi di sinostosi radio-ulnare congenita. Annali di Radiolgia Diagnostica 42 (1969) 3 - 12

36. Cramer, K. — Über kongenitale Supinationsstörungen. Z. Orthop. Chir. 20 (1908) 127 - 147

37. Crasselt, C. — Zur operativen Behandlung der radio-ulnaren Synostose. Z. Orthop. 96 (1962) 478 - 88

38. Creyssel, J.; Fischer, A.; Machenaud, A. — Synostose radiocubitale supérieure congénitale. A propos de trois cas. Lyon Chirurgical 66 (1970) 175 - 9

39. Daskalalakis, E.; Niotis, E. — Congenital radioulnar synostosis. Report of a case. Hellen. Armed Forces Med. Rev. 11 (1977) 365 - 8

40. Davenport, C.B.; Taylor, H.L.; Nelson, N.A. — Radio-ulnar Synostosis. Arch. Surg. 8 (1924) 705 - 762

41. Davies, D.J. — Congenital radio-ulnar Synostosis. Br. Med. J. 2 (1930) 557 - 8

42. Dawson, H.G.W. — A congenital deformity of the forearm and its operative treatment. Br. Med. J. 2 (1912) 833 - 5

43. Debrunner, H. — Orthopädisches Diagnostikum. Thieme Verlag Stuttgart 1973

44. Denischi, A.; Gorun, N. — Aspecte terapeutice in sinostoza congenitala radioulnara proximala. Chirurgia (Bucuresti) 22 (1973) 19 - 26

45. Dietz, P.J.P. — Die radio-ulnare Synostose, eine seltene angeborene Mißbildung der Ellenbogengegend. Fortschr. Röntgenstr. 16 (1910) 22 - 3

46. Dodinval, P. — Oligodactyly and Multiple Synostosis of the Extremities. Two cases in sibs. Hum. Gent. 48 (1979) 183 - 9

47. Drenkhahn, — Ein Fall von seltener Mißbildung der Vorderarme. Z. Orthop. Chir. 11 (1903) 598 - 9

48. Dubois, J. — Nievergelt-Pearlman Syndrome. J. Bone and Joint Surg. 52 B (1970) 325 - 9

49. Dubs, J. — Zur Kenntnis der kongenitalen radio-ulnaren Synostose. Z. Orthop. Chir. 38 (1918) 173 - 82

50. Eckinger, W. — Radio-ulnare Synostose am distalen und proximalen Ende mit verschiedenen Formen von Mißbildungen. Zschr. f. Orthopädie 68 (1938) 297 - 300

51. Evans, E.L. — zit. bei Kelikian

52. Fahlstrom, S. — Radio-ulnar Synostosis: Historical review and case report. J. Bone Joint Surg. 14 (1932) 395 - 403

53. Feidt, W.W. — zit. bei Kelikian

54. Feldmüller, M. — Ein Beitrag zur kongenitalen Aplasie des Humeroradialgelenkes. Fortschr. Geb. Röntgenstr. Nuklearmed. 117 (1972) 69 - 71

55. Felländer, M. — Case of Synostosis in distal radio-ulnar joint. Acta orthopaedia Scandinavia 19 (1950) 411 - 5

56. Ferguson-Smith, M.A.; Johnston, A.W.; Handmaker, S.D. — Primary amentia and microorchidism, associated with an xxxy sex-chromosome constitution. Lancet 2 (1960) 184 - 187

57. Ferguson-Smith, M.A. — Testes and Intersexuality. in: Hubble Douglas, Paediatric Endocrinology. Oxford 1969 371 - 9

58. Ferguson-Smith, M.A. — Phenotypic Aspects of sex chromosome Aberrations. in: Birth Defects Original Article Series, Part V: Phenotypic aspects of chromosomal aberration, Vol. 5 (1969) 3 - 9

59. Fick, R. — Handbuch der Anatomie und Mechanik der Gelenke. 3. Teil: spezielle Gelenk- und Muskelmechanik. G. Fischer, Jena 1911

60. Fielding, J.W. — Radio-ulnar crossed union following displacement of the proximal radial epiphysis. A case report. Journal of Bone and Joint Surgery 46 A (1964) 1277 - 8

61. Finidori, G.; Rigault, P.; Barthel, F.; Mouterde, P.; Padovani, J.P. — Les synostoses radio-cubitales congénitales chez l'enfant. Chir. Pédiatr. 19 (1978) 211 - 17

62. Fischer, L.; Machenaud, A.; David, M. — Aspects anatomiques des synostoses congénitales radiocubitales supérieures. Lyon Medical 225 (1971) 1004 - 7

63. Freyer, B. — Ungewöhnliche Beobachtung doppelseitiger kongenitaler Synostosen zwischen Radius und Ulna sowie zwischen Os lunatum und Os triquetrum. Radiologie 6 (1966) 253 - 5

64. Fried, K. — Die Fehlbildungen des lateralen Ellenbogengelenkes. Radiologia Diagnostica 14 (1973) 221 - 9

65. Funston, R.V. — The relation of congenital deformites of the hand to cervical rib. J.A.M.A. 98 (1932) 697 - 700

66. Gagnon, J. et al. — zit. bei Pfeiffer

67. Galeazzi, R. — zit. bei Mastromarino

68. Gardner, R.J.M.; Veale, A.M.D.; Sands, V.E. — xxxx Syndrome, Case report and a note on genetic counselling and fertility. Humangenetik 17 (1973) 323 - 30

69. Gibson, A. — A critical consideration of congenital radioulnar synostosis with special reference to treatment. J. Bone Joint Surg. 21 (1923) 299 - 304

70. Giedion, A. — Thanatophoric Dwarfism. Helvetica Paediatrica Acta 23 (1968) 179 - 83

71. Gille, P.; Sava, P.; Mourot, M.; Aubert, D. — Un cas de luxation congénitale de la tête radiale associée à une synostose radio-cubitale supérieure. Revue de Chirurgie Orthopédique et reparatrice de l'appareil moteur 62 (1976) 639 - 41

72. Gordon, J.R.; Burman, D.; Buttler, N.R. — Polysynostosis: The association of extracranial synostosis and craniostenoses. Clinical Radiology 25 (1974) 253 - 9

73. Graczyński, J. — Ergebnisse der operativen Behandlung der radio-ulnaren Synostose. Zentralblatt für Chirurgie 90 (1965) 843

74. Grashey, R. — zit. bei Fahlstrom

75. Grebe, H. — Synostosis radioulnaris congenita. in Humangenetik Vol. 2 Hrsg. Becker P.E. Thieme Verlag Stuttgart 1964 217 - 8

76. Green, W.T.; Mital, M. — Radio-ulnar Synostosis, its surgical treatment. J. Bone J. Surg. 51 A (1969) 1042 - 43

77. Green, W.T.; Mital, M. — Congenital radio-ulnar Synostosis- surgical treatment. J. Beone J. Surg. 61 A (1979) 738 - 43

78. Greenstein, R.M.; Harris, D.J.; Luzatti, L.; Howard, M.C. — Cytogenetic analysis of a boy with the xxxy syndrome. Origin of the x chromosomes Pediatrics 45 (1970) 677 - 86

79. Greig, D.M. — zit. bei Kelikian

80. Grobelski, M. — Die angeborene tibiofibulare Synostose am distalen Ende des Unterschenkels. Arch. Orthop. Unfallchir. 57 (1965) 190 - 3

81. Grünfeld, K. — Ein Fall von radio-ulnarer Synostose. Gesell. Inn. Med. Kinderheilkunde 10 (1911) 97 - 9

82. Gunn, D.; Pillay, V.; Orth, M. — Congenital posterior Dislocation of the Head of the Radius. Clinical orthopaedics and related research 34 (1964) 108 - 113

83. Gustavson, K.H. — zit. bei Pfeiffer

84. Hamilton, S. — A case of congenital synostosis of both upper radio-ulnar articulations. Br. Med. J., 2 (1905) 1327 - 8

85. Hansen, O.H.; Andersen, N.O. — Congenital radio-ulnar Synostosis. Report of 37 cases. Acta Orthop. Scand. 41 (1970) 225 - 30

86. Hefter, H. — Die radioulnare Synostose. Med. Klin. 26 (1930) 1184 - 6

87. Hippe, H. — Seltene proximale tibia-fibulare Synostose. Fortschritte auf dem Gebiete der Röntgenstrahlen 78 (1953) 748 - 9

88. Hohmann, G. — Hand und Arm. Ihre Erkrankungen und deren Behandlung. J.F. Bergmann München 1949 123 - 5

89. Hohmann, G. — Beitrag zur radio-ulnaren Synostose. Arch. Orthop. Unfallchir. 54 (1962) 523 - 5

90. Hopf, A. — Distale Synostose zwischen Ulna und Radius bei Hypoplasie des Radius. in: Handbuch der Orthopädie Band 3 Hrsg.: Hohmann, G.; Hackenbroch, M.; Lindemann, K. Stuttgar 1959 425

91. Hoppenfeld, St. — Physical Examination of the Spine and Extremities. Appleton-Century-Crofts New York 1976

92. Jancu, J. — Radioulnar Synostosis. A Common occurence in Sex chromosomal Abnormalities. Amer. J. Dis. Child. 122 (1971) 10 - 11

93. Jeanty, M. — La Synostose radiocubitale congénitale. Acta Orthop. Belg. 30 (1964) 294 - 302

94. Jemma, G. — Sur un cas très rare de Synostose radiocubitale inférieure. Revue d'orthopédie et de chirurgie de l'appareil moteur 22 (1935) 41 - 52

95. Jewesbury, R.C. — zit. bei Kelikian

96. Joachimsthal, G. — Die angeborenen Verbildungen der oberen Extremitäten. Fortschr. Röntgenstr. 2 (1900) 1 - 40

97. Johnson, L.; Mendreld, Sh. — Congenital Radio-ulnar Synostoses. A Classification, Description of the Pathologic Anatomy and Presentation of a New surgical Procedure. J. B. J. Surgery 56 A (1974) 1311

98. Kaufmann, J. — Classification of the Skeletal Dysplasias and the radiologic approach to their Differentiation. Clinical orthopaedics and related research 114 (1976) 12 - 17

99. Kee Wong, M.D.; Weiner, D. — Proximal tibiofibular Synostosis. Clin. Orthop. 135 (1978) 45 - 7

100. Keel, A. — Beitrag zur radio-ulnaren Synostose. Praxis (Bern) 60 (1971) 791 - 8

101. Kelikian, H.; Doumanian, A. — Swivel for proximal radio-ulnar synostosis. J. Bone Joint Surg. 39 A (1957) 945 - 52

102. Kelikian, H. — Radioulnar Synostosis, in: Congenital Deformities of the Hand and Forearm. W.B. Saunders Comp. Philadelphia 1974

103. Kienböck, R. — Die radio-ulnare Synostose. Fortschr. Röntgenstr. 15 (1910) 93 - 108

104. Kleinebrecht, J.; Degenhardt, K.-H.; Fränz, J.; Schneider, G. — Variability of Limb Malformations induced by 5 - Fluoro - 2 - deoxycytidine in Mice. Teratology 5 (1972) 295 - 301

105. Köhler; Zimmer; — Grenzen des normalen und Anfänge des pathologischen im Röntgenbilde des Skeletts. Thieme Verlag Stuttgart 1956

106. Kreglinger, G. — Ein Fall von hereditärer, kongenitaler doppelseitiger Synostose beider Vorderarmknochen an der proximalen Epiphyse. Z. Orthop. Chir. 28 (1911) 66 - 95

107. Kreybig, Th. v.
Entstehung von Mißbildungen aus inneren und äußeren Ursachen. Urban und Schwarzenberg Verlag München-Berlin-Wien 1975

108. Kümmel, W.
zit. bei Kienböck

109. Küsswetter, W.
Morphologie und Biomechanik der Membrana interossea antebrachii. Thieme Verlag Stuttgart 1981

110. Lange, M.
Erbbiologie der angeborenen Körperfehler. Beilageheft zur Zeitschrift für orthopädische Chirurgie. Bd. 63 Enke Verlag Stuttgart 1935

111. Lange, M.
Orthopädisch-chirurgische Operationslehre. J.F. Bergmann, München 1962

112. Lange, M.
Kongenitale radio-ulnare Synostose. in: Lehrbuch der Orthopädie und Traumatologie Thieme Verlag Stuttgart 1965 315 - 6

113. Lanz, T. v.; Wachsmuth, W.
Praktische Anatomie. 1. Bd. / 3. Arm Springer, Berlin-Göttingen-Heidelberg 1959

114. Larget-Piet, L.; Rivron, J.; et al.
Syndrome 49,xxxxx chez une fille de 5 ans. Ann. de Génétique 15 (1972) 115 - 119

115. Lehmann, L.
persönliche Mitteilung.

116. Lenz, W.
Anomalien der Geschlechtschromosomen, Gonadendysgenesien, Intersexualität, in: Humangenetik Bd. III 1 Hrsg.: Becker, P.E., Stuttgart 1964 330 - 50

117. Lenz, W.
Genetische Beratung bei Defektmißbildungen der Gliedmaßen. Z. Orthop. 116 (1978) 558 - 560

118. Levy, Ch.; Sparkes, R.; Carlson, H.
Chromosome banding studies in two patients with xxxxy syndrome. Journal of Medical Genetics 15 (1978) 301 - 5

119. Lieblein, V.
Zur Kasuistik und Ätiologie der angeborenen Verwachsung der Vorderarmknochen in ihrem proximalen Abschnitte. Zeitschr. f. orthop. Chir. 24 (1909) 52 - 70

120. Löffler, F.; Matzen, P.F.; Knöfler, E.
Orthopädische Operationen, 2. bearbeitete Auflage
F. Enke Verlag Stuttgart 1979

121. Longuet; Peraire
zit. bei Kreglinger

122. Lüdin, M.
Über familiäre, kongenitale radioulnare Synostose.
Schweiz. Med. Wochenschr. 54 (1924) 300 - 2

123. Lunn, J.R.
Congenital synostosis of radio-ulnar articulations.
Br. Med. J., 1 (1906) 499

124. Maass, H.
Die kongenitale Vorderarmsynostose.
Dtsch. Med. Wochenschr. 39 (1913) 704 - 6

125. Maass, H.
Zur Operation der kongenitalen Vorderarmsynostose.
Z. Orthop. Chir. 34 (1914) 116 - 23

126. Marie, G.
zit. bei Kelikian

127. Marotta, M.; Zorzin, L.
Sinostosi radio-ulnare.
Descrizione di un caso.
Nunt. Radiol. 33 (1967) 1539 - 44

128. Marquardt, E.; Winkelmann, W.
Therapeutische Probleme bei radio-ulnaren Synostosen.
Vortrag 107; 26. Jahrestagung der Vereinigung Süddeutscher Orthopäden e.V. Baden Baden 1978

129. Mastromarino, R.; Riccardi-Pottini, P.T.
La Sinostosi congenita radio-ulnare prossimale (considerazioni sul trattamento chirurgico).
Orizonti d. Orthopedia Odierna e della Riabilitazione
10 (1965) 25 - 40

130. Mc Credie, J.
Congenital fusion of bones; Radiology, Embryology, and Pathogenesis.
Clinical Radiology 26 (1975) 47 - 51

131. Mc. Farland, B.
Congenital radio-ulnar Synostosis.
Br. Med. J. 2 (1930) 664

132. Mc. Gann, B.R.; Alexander, M.; Fox, F.A.
xxxy chromosomal abnormality in a child.
Calif. Med. 112 (1970) 30 - 2

133. Mestern, J.
Formalgenetische Bemerkungen zur Frage der Gelenkaplasien und der kongenitalen Synostosen.
Zeitschrift für die Gesamte innere Medizin und ihre Grenzgebiete
5 (1950) 675 - 682

134. Migeon, B.R. — zit. bei Pfeiffer

135. Mital, M. — Congenital radio-ulnar Synostosis and congenital dislocation of the radial head. Orthopedic Clinics of North America 7 (1976) 375 - 83

136. Morestin, H. — zit. bei Kelikian

137. Mouchet, A.; Leleu, A. — La synostose congénitale radio-cubitale supérieure. Rev. d'Orthop. 12 (1925) 421 - 43

138. Müller, W. — Die verschiedenen Fehlbildungstendenzen am Vorderarm. Arch. Orthop. Unfallchir. 139 (1939) 541 - 557

139. Murken, J.D. — The xyy - Syndrome and Klinefelter's Syndrome. Topics in Human Genetics, Vol. II Stuttgart, G. Thieme 1973

140. Murken, J.D. — Aberrationen der Geschlechtschromosomen, in: Pädiatrie in Praxis und Klinik Hrsg.: Bachmann, K.D.; Ewerbeck, et al. Bd. I, Stuttgart 1978, 1.32 - 1.45

141. Négrié; Barge — Un cas de synostose radio-cubitale supérieure congénitale bilatérale. Rev. d'Orthop. 22 (1935) 678 - 82

142. Neu, R.; Gardner, L. — Abnormalities of the Sex Chromosomes in: Gardner, L.: Endocrine and Genetic Diseases of childhood. W.B. Sounders Comp. Philadelphia, 1969 691 - 5

143. Neustadt, E. — Synostosis radio-ulnaris congenita. Arch. Orthop. Unfallchir. 31 (1932) 250 - 4

144. Nilsonne, H. — Ist operative Lösung der kongenitalen radioulnaren Synostosen berechtigt? Acta Chir. Scand. 72 (1932) 225 - 35

145. Nixon, J.R.; Orth, M.C. — The multiple Synostosis Syndrome. A plea for Simplicity. Clin. orthop. 135 (1978) 48 - 51

146. Oberniedermayr, A. — Lehrbuch der Chirurgie und Orthopädie des Kindesalters Band III. Hrsg.: Oberniedermayr, A. Springer Verlag Berlin 1959 173 - 84

147. Oeynhausen, R.
Angeborene Synostosen.
in: Morphologie der Mißbildungen des Menschen und der Tiere.
Bd. 8 Abt. 1 Hrsg.: Schwalbe, E.; Gruber, G.B. G. Fischer Jena 1953
893 - 917

148. Paré, J.
Een geval van synostosis radio-ulnaris duplex.
Ned. T. Geneesk. 91 (1947) 97 - 99

149. Patrick, J.
A study of supination and pronation with special reference to treatment of forearm fractures.
J. Bone Jt. Surg. 28 (1946) 737 - 48

150. Petersen, D.
Die Mißbildungen der Arme bei der epidemischen Dysmelie.
Fortschr. der allgem. u. klin. Humangenetik Bd. II 1970

151. Peterson, B.P.; Pardo, J.M.; Bond, E.C.
Poland Syndrome: A New Presentation.
Journal of Pediatrics 9o (1977) 843 - 4

152. Pfeiffer, R.A.; Santelmann, R.
Limb anomalies in chromosomal aberrations.
Birth Defects 13 (1977) 319 - 37

153. Pförringer,
Zur Kasuistik angeborener Verbildungen.
Fortschr. Röntgenstr. 12 (1908) 181 - 3

154. Rahm, H.
Die tibio-fibulare Synostose.
Zeitschr. für orthop. Chir. 43 (1923) 64 - 9

155. Rais, G.
La synostose congénitale radio-cubitale.
Rev. d'Orthop. 8 (1907) 431 - 50

156. Rettig, H.; Eichler, J.
Konstruktive und rekonstruktive Chirurgie der oberen Extremitäten.
in: Handbuch der plast. Chirurgie.
Band II 4 Hrsg.: Gohrbrandt, Gabka, Bernhofer
W. de Gruyter Verlag Berlin-New York
1973 53.11 - 53.12

157. Riccardi, L.
Sinostosi radio ulnare congenita.
Minerva Orthop. 20 (1969) 363 - 74

158. Rickenbacher, J.
Experimenteller Beitrag zum Problem der Genese von Extremitätenmißbildungen.
Zschr. f. Orthop. 104 (1967) 1 - 18

159. Riedinger,
Mißbildungen der Knochen.
in: Lehrbuch der Orthopädie.
Hrsg.: Lange, F. Jena 1914 101 - 103

160. Riese, H. — zit. bei Kienböck

161. Robinson, G.C.; Miller, J.R.; Dill, F.J.; Kamburoff, T.D. — Klinefelter's syndrome with xxyy sex chromosome complex with particular reference to prepubertal diagnosis. J. Pediatr. 65 (1964) 226 - 32

162. Roskoschny, F. — Ein Fall von angeborener, vererbter Verbildung beider Knie- und Ellenbogengelenke. Dtsch. Z. Chir. 76 (1905) 569 - 80

163. Rothmann, R.; De Palma, A.; Parke, W. — A Congenital abnormality of the radio-ulnar Syndesmosis. A report of two cases. Clinical orthopaedics and related research. 36 (1964) 156 - 8

164. Russe; Gerhardt, King — An Atlas of Examination, Standard Measurements and Diagnosis in Orthopedics and Traumatology. Hans Huber Verlag Bern 1972

165. Sage, F.B. — Congenital radio-ulnar Synostosis, in: Champbell's operative orthopaedics 5 ed Ed. Vol. II Editor: Crenshaw, A., The C.V. Mosby Company St. Louis 1971 2032

166. Sandifort, E. — Ancyloses radii et ulnae. Museum Anatomicum Academiae Lugduno-Batavae. Lugduni, Batavorum, S. et J. Luchtmans, Academiae Typographos. Vol. 2, p 104; Tab. C III, figs. 1 - 6 (1793)

167. Schilling, R. — zit. bei Kienböck

168. Schmid, O. — Über eine bisher nicht beobachtete Form von partiellem Radiusdefekt. Zschr. f. Orthop. Chirurg. 2 (1893) 59 - 94

169. Schöllner, D. — Die Klumphand bei Radiusaplasie. Aktuelle Orthopädie Heft 5 1972

170. Schröder, Ch. — Familiäre congenitale Luxationen. Zschr. f. orthop. Chirurgie 57 (1932) 581

171. Schulz, P. — Die radio-ulnaren Synostosen. Beitr. orthop. Trauma 8 (1962) 421 - 34

172. Sergovich, Ph.D.; et al. — The 49,xxxxx chromosome constitution: Similarities to the 49,xxxxy condition. J. Pediatr. 78 (1971) 285 - 290

173. Sever, J.W. — zit. bei Kelikian

174. Sonntag, E. — Ein Fall von kongenitaler radio-ulnarer Synostose. Z. orthop. Chir. 40 (1921) 195 - 204

175. Spiegel, Ph.; Pekman, W.; Rich, B.; Versteeg, Ch.; Nelson, V.; Dudnikov, M. — The Orthopedic Aspects of the Fetal Alcohol Syndrome. Clinical orthopaedics and related research 139 (1979) 58 - 63

176. Spritz, R.A. — Familial radio-ulnar synostoses. Journal of Medical Genetics 15 (1978) 160 - 21

177. Starck, D. — Embryologie. Thieme Verlag Stuttgart 1955

178. Steindler, A. — Kinesiology of the Human Body under normal and pathological conditions. Charles C. Thomas Puplisher Springfield Illinois 1955

179. Storck, H. — Die Zahl in der Orthopädie. Deutsche Orthopädie Band 7 Verlag F. Enke Stuttgart 1930

180. Szczepanski, J. — A case of congenital synostosis of forearm bones (Polnisch). Wiad. Lek. 21 (1968) 1369 - 71

181. Tachdjian, M. — Congenital Radioulnar Synostosis. in: Pediatric Orthopedics Vol. I Hrsg.: Tachdjian, M. W.B. Saunders Philadelphia 1972 102 - 5

182. Telfer, M.A.; Richardson, E.; Helmken, J.; Smith, G.F. — Divergent phenotypes among 48,xxxx and 47,xxx females. Am J. Hum. Gent. 22 (1970) 326 - 335

183. Terheggen, H.G.; Pfeiffer, R.A. et al. — Das xxxxy-Syndrom. Bericht über 7 neue Fälle und Literaturübersicht. Z. Kinderheilkunde 115 (1973) 209 - 33

184. Thomas, G. — Erkrankungen der Gelenke. in: Handbuch der Kinderheilkunde Band VI Hrsg.: Opitz, H.; Schmid, F. Springer Verlag Berlin 1967

185. Thompson, J.S.; Mc. Laughlin, P.R.; Heslin, D.J. — Impaired Pronation - Supination of the Forearm. An inherited Condition. J. med. Genet. 5 (1968) 48 - 51

186. Thorbyn, M.J. et al.
xyy sex chromosomes in a Jamaican with orthopedic abnormalities.
J. med. Genet. 5 (1968) 215 - 9

187. Törne, O.
Beitrag zu tibiofibularen Synostosen.
Z. Orthop. 115 (1977) 372 - 5

188. Tomesku, J.
Angeborene permanente Pronation des Vorderarmes.
Zschr. f. orthop. Chir. 48 (1927) 375 - 92

189. Tristant, A.
Sur un cas de Synostose radio-cubitale supérieure bilatérale et congénitale.
Rev. d'Orthop. 10 (1923) 489

190. Unger, H.
Angeborene Ankylosen und Synostosen der oberen Extremität.
in: Matzen, Lehrbuch der Orthopädie Teil II, Spez. Teil 2. Aufl.
VEB Verlag Volk und Gesundheit Berlin 1967 209 - 210

191. Vitré, J.L.
Etude génétique et classification clinique de 154 cas de dysostose mandibulo-faciale (Syndrome de Franceschetti) avec description de leurs associations malformatives.
J. Génét. Hum. 19 (1971) 17 - 100

192. Voluter, G.; Klein, D.
Syndrom von Rocher-Sheldon. Synostose radio-cubitale près de l'articulation.
J. Radiol. Electrol. 31 (1950) 9 - 21

193. Wagenbichler, P.; Golob, E.; Szilvassy, J.
Ein Fall von x-Tetrasomie (48,xxxx).
Wien Klin. Wochenschrift 85 (1973) 5 - 10

194. Walter, E.
Die familiäre, kongenitale radio-ulnare Synostose.
Fortschr. Röntgenstrahlen 129 (1978) 241 - 5

195. Watterott, A.
Congenitale radio-ulnare Synostose.
Inaug.Diss. Bonn, Paulinus Druckerei Trier 1932

196. Weil, S.
Die radio-ulnare Synostose (R.u.S.) oder die Aplasie des proximalen Radioulnar-Gelenkes.
in: Handbuch der Orthopädie Band 3
Hrsg. Hohmann, G.; Hachenbroch, M.; Lindenmann, K.
Thieme Verlag Stuttgart 1959 336 - 40

197. Weishaar, J.; Heinrich, G.
Beobachtungen einer groben Handmißbildung in der 1. Generation und einer doppelseitigen radio-ulnaren Synostose in der 2. Generation.
Fortschr. Röntgenstrahlen 87 (1957) 274 - 6

198. Werthemann, A.
Die Entwicklungsstörungen der oberen Extremität
in: Handbuch der spez. pathologischen Anatomie und Histologie. Bd. 9, Teil 6
Springer Verlag Berlin 1952

199. Weyers, H.
Aplasie des oberen radio-ulnar-Gelenkes, in: Röntgendiagnostik der Skeletterkrankungen Teil 3. Hrsg. Diethelm, L.
Springer Verlag Berlin 1968 423 - 5

200. Wilkie, D.P.D.
Congenital radio-ulnar Synostosis.
Br. J. Surg., 1 (1914) 366 - 75

201. Wustmann, O.
Mißbildungen des Ellenbogengelenkes, in: "Die Chirurgie des Ellenbogengelenkes"
W. d. Gruyter & Co. Berlin 1954
53 - 54; 234 - 6

202. Yabé, Y.
New operative method for congenital radio-ulnar Synostosis (Jap.).
Orthopedic surgery (Tokyo)
22 (1971) 900 - 3

203. Zöllner, W.
Luxationsfraktur in einem Ellenbogengelenk bei congenitaler radio-ulnarer Synostose.
Mschr. Unfallheilkunde 52 (1949) 232 - 9

H Danksagung

An dieser Stelle möchte ich meinem Doktorvater, Herrn Prof. Dr. med. Wolfgang Küsswetter, für die verständnisvolle Anleitung und Unterstützung bei der Anfertigung der vorliegenden Promotionsarbeit danken.
Mein Dank gilt ferner Herrn Prof. Dr. med. August Rütt für die Durchsicht der Arbeit und die Übernahme des Korreferates.

I Lebenslauf

Name:	Armin Georg Felix Heisel
geboren:	29.01.1955 als 2. Kind des Dr. med. Manfred Heisel, Facharzt für Orthopädie, und seiner Ehefrau Dr. med. Annemarie Heisel, geb. Zimmermann, Fachärztin für Innere Krankheiten
Geburtsort:	Völklingen, Landkreis Saarbrücken
Konfession:	röm.-kath.
Familienstand:	verheiratet mit Martina Heisel, geb. Hock seit 30.12.1981
1961 - 1965:	Besuch der Volksschule in Völklingen und Merzig
1965 - 1974	Besuch des Gymnasiums in Merzig, Sasbach-Achern und Völklingen
21.05.1974:	Reifeprüfung am Staatl. Realgymnasium Völklingen (math.-naturwissenschaftlicher Zweig)
WS 1974/75:	Studium der Agrarwissenschaften an der Universität Bonn
Mai 1975:	Beginn des Medizinstudiums an der Universität Würzburg
März 1977:	Ärztliche Vorprüfung
August 1978:	1. Teil der Ärztlichen Prüfung
März 1981:	2. Teil der Ärztlichen Prüfung
April 1982:	3. Teil der Ärztlichen Prüfung (schriftlich)
Mai 1982:	3. Teil der Ärztlichen Prüfung (mündlich)

Armin Heisel

Dissertationsdruck
Schmitt & Meyer

Würzburg Ludwigkai 28a Tel. 7 23 80

Dissertationsdruck
Schmitt & Meyer

Würzburg Ludwigkai 28a Tel. 7 23 80